



**FUNDACIÓN DERECHO A LA DESVENTAJA  
FUNDALDE**

**VOLUMEN 2**

**UNA VISION DIFERENTE DE LAS SORDERAS,  
CEGUERAS Y SORDOCEGUERAS GENETICAS**

**EDITORA  
Martalucia Tamayo Fernández, MD.MSc**

**Octubre de 2010**



© Copyright 2010

Academia Nacional de Medicina de Colombia  
Martalucía Tamayo Fernández  
Derechos reservados  
ISBN: 9789588383064

No está permitida la reproducción total o parcial de este libro, ni su tratamiento informático, ni la transmisión de ninguna forma o por cualquier medio, ya sea electrónico, mecánico, por fotocopia, por registro u otros métodos, sin el permiso previo y por escrito del Copyright.

Diseño e Impresión  
Prismagraf\_an@yahoo.com  
Bogotá, D.C. - Colombia



**República de Colombia**  
**MINISTERIO DE EDUCACIÓN NACIONAL**

Esta publicación se ha financiado mediante la transferencia de recursos del Gobierno Nacional a la Academia Nacional de Medicina.

El ministerio de Educación Nacional no es responsable de las opiniones aquí expresadas.



**ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA**

El contenido de esta publicación es responsabilidad exclusiva del autor.



**Fundación Derecho a la Desventaja**



# Indice

## **PRESENTACIÓN**

Una visión diferente de las sorderas, cegueras y sordocegueras genéticas .....	9
---	---

## **I PARTE**

<b>Generalidades .....</b>	<b>13</b>
----------------------------	-----------

### **CAPÍTULO 1**

<b>Fundación Derecho a la Desventaja .....</b>	<b>15</b>
Origen .....	15
En pro de la persona en condición de discapacidad .....	15
Misión .....	16
Visión .....	16
Antecedentes .....	16
Compromiso de la Fundación .....	17

### **CAPÍTULO 2**

<b>Aspectos genéticos básicos y mecanismos de herencia .....</b>	<b>18</b>
I. Genética básica .....	18
a. Homocigosidad vs. Heterocigosidad .....	20
b. Dominancia vs. Recesividad .....	20
c. Autosómico vs. ligado al sexo .....	20
II. El Árbol genealógico y la historia genética familiar .....	21
III. Los mecanismos de herencia .....	24
Herencia autosómica dominante .....	24
Herencia autosómica recesiva .....	24
Herencia recesiva ligada a X .....	25
Herencia multifactorial .....	26

### **CAPÍTULO 3**

<b>Curiosidades de las enfermedades genéticas y sus posibles tratamientos .....</b>	<b>29</b>
1. El Genoma Humano: lo que usted no se había atrevido a preguntar .....	29
2. Lo que no se ha dicho hasta ahora sobre la clonación .....	35

· Experimento original .....	36
· Mitos sobre la clonación .....	37
· ¿Y de la Ética qué? .....	39
3. Una entrevista a la vivencia de una discapacidad muy común:	
la sordera .....	40
4. El Misterio de los gemelos siameses .....	46
5. Apuntes sobre genética, farmacogenómica,	
terapia génica y proteómica .....	48
Farmacogenómica .....	49
Terapia Génica .....	50
Proteómica .....	52
6. El papel del investigador, sociedad y los medios	
de comunicación en la investigación con células madre .....	53
· Punto de vista de la investigación científica .....	53
· Punto de vista del paciente y la sociedad en general .....	54
· Punto de vista del Periodista/Comunicador .....	56
Nota de la editora del capítulo .....	57

#### **CAPÍTULO 4**

##### **Derechos en salud de la persona en condición de discapacidad ..... 59**

Amparos de la EPS .....	59
Orígenes .....	60
¿Qué es la seguridad social en salud? .....	60
Derecho a la salud .....	60
Causales de negación de servicios de salud .....	61
Solicitud de tratamientos y semanas de cotización .....	61
Negación de medicamentos .....	62
Demora o negación de servicios .....	62
Retención de pacientes .....	62
Derecho a recibir información .....	63
Mecanismos de protección .....	63
La acción de tutela .....	63

#### **CAPÍTULO 5**

##### **Aspectos psicológicos de las discapacidades ..... 65**

Proceso de adaptación .....	66
El tratamiento farmacológico y psicoterapia .....	67
¿Hay soluciones mágicas en todo este proceso? .....	68

## **II PARTE**

### **Sordera, Ceguera y SordoCeguera de Origen Genético ..... 71**

#### **CAPÍTULO 6**

##### **Programa de seguimiento de sordocegueras genéticas ..... 73**

Plan de Seguimiento .....	74
Estudio de trabajo social en el 2009 .....	74
Total de pacientes trabajados durante el año 2009 .....	74
Edad de los pacientes visitados .....	74
Ocupación actual de los pacientes visitados .....	75
Nivel educativo de los pacientes visitados .....	75
Estado civil de los pacientes visitados .....	75
Tipología de familia .....	75
Afilación a Salud .....	76
Estrato socioeconómico .....	76
Tenencia de vivienda.....	76
Necesidades urgentes de las personas sordociegas .....	76
Conclusión .....	78

#### **CAPÍTULO 7**

##### **Genética de la sordera e hipoacusia ..... 79**

Importancia del estudio genético en la definición de casos hereditarios.....	83
Sorderas e hipoacusias hereditarias .....	83
Sordera Autosómica Recesiva .....	84
Sordera Autosómica Dominante .....	84
Sordera Recesiva Ligada a X.....	84
Clasificación según edad de inicio de la sordera .....	84
Sordera congénita de inicio temprano .....	85
Sordera congénita de inicio tardío .....	85

#### **CAPÍTULO 8**

##### **Genética de la ceguera o visión subnormal ..... 87**

1. Introducción.....	89
2. Qué decir de la ceguera congénita.....	90
3. Aspectos etiológicos y clasificación de la ceguera .....	92
4. El estudio genético en las cegueras .....	92

## **CAPÍTULO 9**

<b>Genética de la retinitis pigmentosa .....</b>	<b>95</b>
I. Introducción .....	95
II. Retinitis pigmentosa no sindromal .....	96
Clasificación de la retinitis pigmentosa .....	97
1- <i>R.P. Autosómica Dominante (RP-AD)</i> .....	98
2- <i>R.P. Autosómica Recesiva (RP-AR)</i> .....	98
3- <i>R.P. Recesiva Ligada a X</i> .....	98
Retinitis pigmentosa sindromal .....	99
Clasificación de retinitis pigmentosa .....	99
Retinitis pigmentosa, según la edad de aparición .....	100
Según el tipo de compromiso retiniano .....	100
Métodos Diagnósticos para Retinitis Pigmentosa (RP) .....	101
Manejo y Tratamiento .....	101

## **CAPÍTULO 10**

<b>Qué debe saber sobre el síndrome de Usher? .....</b>	<b>103</b>
Diagnóstico del síndrome de Usher .....	106
Evaluación Genética .....	106
Diagnóstico de la hipoacusia neurosensorial .....	106
Diagnóstico de la retinitis pigmentosa .....	106
Diagnóstico genético del síndrome de Usher .....	107
Diagnóstico molecular del Síndrome de Usher .....	107
Diagnóstico de portadores sanos .....	108

## **CAPÍTULO 11**

<b>La comunicación en la rehabilitación de la sordoceguera .....</b>	<b>109</b>
A. Sistemas alfabéticos .....	111
A.1 Sistema dactilológico .....	111
A.1.1. <i>Visual</i> .....	111
A.1.2. <i>Táctil</i> .....	112
B. Sistemas no Alfabéticos o Signados .....	113
B.1. Lengua de señas .....	113
<i>Lengua de señas en campo visual reducido</i> .....	113
<i>Lengua de señas táctil</i> .....	114
C. Sistemas basados en lenguaje oral .....	114
C.1. Habla amplificada .....	114
C.2. Lectura labio facial .....	114
C.3. Tadoma .....	115

C.4. Sistemas basados en códigos escritos .....	115
Escritura en papel (Macrotipos /Uso de Contraste) .....	116
Escritura y contraste a través de medios técnicos .....	116
Escritura Braille en papel o medios técnicos .....	116

## **CAPÍTULO 12**

### **Métodos Diagnósticos de las Limitaciones Sensoriales ..... 117**

1. Métodos diagnósticos para limitación auditiva .....	118
Diagnóstico de la hipoacusia neurosensorial .....	118
a) <i>Audiometría tonal</i> .....	118
b) <i>Logaudiometría</i> .....	118
c) <i>Timpanometría</i> .....	118
Pruebas vestibulares .....	119
a) <i>Pruebas que analizan el nistagmus</i> .....	119
b) <i>Pruebas del reflejo vestíbulo-espinal</i> .....	119
2. Métodos diagnósticos para la limitación visual (RP) .....	120
Evaluación Oftalmológica .....	120

## **CAPÍTULO 13**

### **Tratamiento y habilitación en las discapacidades sensoriales ..... 123**

1. Habilidad global en sordoceguera .....	123
2. Ayudas para la limitación visual .....	124
2.1. Ayudas no ópticas para el limitado visual .....	124
· <i>Condiciones de iluminación</i> .....	124
· <i>Ayudas no magnificadoras - Métodos de Contraste</i> .....	124
· <i>El aprendizaje y uso del Braille</i> .....	124
2.2. Ayudas ópticas .....	124
* <i>Ayudas para la visión cercana</i> .....	125
* <i>Ayudas para la visión lejana</i> .....	125
2.3. Las ayudas táctiles .....	126
3. Enfoque médico global de la sordoceguera .....	126
4. Tratamientos quirúrgicos ofrecidos para RP .....	126
¿Qué se dice en los Estados Unidos? .....	126
¿Qué se dice en Colombia? .....	127
Resumen - En RP y otras alteraciones oculares degenerativas .....	128
5. Ayudas para la limitación auditiva .....	129
5.1. Los audífonos .....	129
5.2. Tratamientos quirúrgicos para limitación auditiva .....	130

### **III PARTE**

<b>Consideraciones Finales .....</b>	<b>135</b>
Consejos Saludables Globales .....	137
Vitaminas .....	138
Proteínas .....	138
Minerales .....	139
Vegetales .....	139
Antioxidantes .....	140
Recomendaciones y consejos para vivir... incluso en desventaja .....	140
Frases chéveres .....	144







## PRESENTACIÓN

# Una visión diferente de las sorderas, ciegas y sordocegueras genéticas

Martalucia Tamayo F., MD, MSc  
*Médica Genetista*  
*Fundación Derecho a la Desventaja*

Esta obra apoyada por La Academia Nacional de Medicina de Colombia, complementa las publicaciones de La **FUNDACION DERECHO A LA DESVENTAJA**. En esta, se recopilan temas de vital importancia para quienes trabajan con la discapacidad. Representa el trabajo de muchas personas desde hace varios años, en esta lucha por la reivindicación de los derechos de quienes están en condición de discapacidad, quienes saben que viven en desventaja ante una sociedad y un sistema de salud que los excluye y los segrega de muchas maneras.



Para muchos de nosotros, los que públicamente nos reconocemos discapacitados o enfermos genéticos, no es una situación fácil; pero hemos aprendido que entre más difícil sea la tarea y más duro el camino, nos levantamos con más fuerza y más ganas, porque cada día que pasa es un regalo de la providencia, porque a pesar de todo lo que nos pase hay que seguir viviendo; así sea en DESVENTAJA.

A lo largo de mi carrera como Médica Genetista y en mi vida como enfermo genético, me he cuestionado muchas cosas. ¿Para qué vivimos los discapacitados? ¿Qué papel tenemos en esta sociedad? ¿Para qué vinimos a este mundo? ¿Qué sentido tiene que el destino nos haya puesto a vivir con dolores y defectos físicos? ¿Vale la pena vivir de esa manera? ¿Somos tan inútiles como una parte de la sociedad cree? Porque de algo tenemos que servir.

Ese razonamiento me lleva al *Koala*, el logo símbolo de nuestra Fundación. Es un animalito que permanece dormido 20 horas del día y sólo despierta 4 para comer eucalipto. No hace más, porque no tiene energía para mayor actividad física. En mi pasado viaje a Australia en el 2006, mucha gente se sorprendía con mi fascinación por el Koala (que en realidad no es un oso, es un marsupial) y algún colombiano en Sídney me preguntaba: *“Qué gracia tiene un animalito que hace nada todo el día, come y duerme... y eso ¿para qué sirve?”* Por alguna extraña razón, el Koalita ha sido mi adoración y me inspira los más tiernos sentimientos. Es una especie en vía de extinción y gracias a Dios hay movilización mundial para salvarlo. Si el razonamiento de mi querido amigo fuera correcto, el mundo entero permanecería indiferente ante su extinción (la del Koala), porque según esa teoría alguien podría decir *“que se extingan, que no se ha perdido nada; al fin y al cabo servían para nada”*. Pero ¿quién define para qué sirve algo o alguien? ¿En qué se basa la “supuesta utilidad de las cosas o las personas? Ralph Waldo Emerson, en su obra “fabula” presenta el dialogo entre una ardilla y la montaña: *“Los talentos son distintos: todo está bien y sabiamente dispuesto. Si yo no puedo llevar bosques sobre mi espalda, tú tampoco puedes romper una nuez”*. De modo que la cosa es fácil de entender; cada cual está en esta tierra por una razón y tiene una tarea; sin importar su forma, tamaño o condición, es un ser único que debe cumplir su destino independientemente de cómo lo hagan los demás. Pero el asunto está en que no siempre nos queda fácil comprender a los demás; hay cosas que a mí me parecen raras o inauditas de otro, pero a ese otro le parecen raras o inauditas las mías. Quien sabe, de golpe al Koala le parece terrible que nos tengamos que mover tanto y que gastemos toda nuestra energía en ir de un lado a otro.

En ese orden de ideas, gente y koala tienen razón, parte de razón. Para mí es evidente que el Koalita está haciendo su trabajo; no se bien cual será, pero con certeza alguno ha de ser. Uno pudiera decir lo mismo del discapacitado, así como está y así como es, está haciendo su trabajo en la sociedad. La Providencia, Dios o lo que sea que usted crea, debió tener alguna razón para ponerlo en este mundo. De manera que cada cual, incluso quien vive en discapacidad, tiene una misión en el universo y le toca cumplir-

la en la forma en que pueda. Por eso es que debemos entender que no existen “validos o inválidos”, que no existen “normales o anormales”, que no existen “superiores o inferiores”; creo que sólo existimos animales, personas o cosas con la característica de ser diferentes; la diversidad es un hecho comprobado científicamente y por eso, la misma Constitución Nacional defiende el derecho a ser diferente. Cuando esa diferencia es desventajosa por la forma en que la sociedad funciona, entonces no queda más que reclamar el DERECHO A LA DESVENTAJA. Cada cual puede creerse perfecto a los ojos de sí mismo, pero algo bueno tienen que tener los otros, ¿no? Si nadie es igual a nadie, ¿porqué no buscar siempre en los demás lo bueno que tienen? Aunque no entendamos para qué sirven la persona en condición de discapacidad, empecemos por aceptarlos, ayudarlos y respetarles sus derechos; no siempre tenemos que tener respuestas a todas las cosas que nuestra mente no puede comprender.

Quiero decir algunas cosas que deben dar sentido a la vida y sentido a la lucha de vivir y sobrevivir. Me parece que debemos mantener una linda filosofía de vida, para vivir mejor y que al final podamos decir que nuestro paso por la tierra valió la pena. Somos lo que somos, el tiempo no lo podemos echar hacia atrás, lo dicho y hecho así está, hay cosas que no tienen reversa y ese es el caso de ciertas enfermedades, pero no por eso nos quedamos quietos, no por eso nos rendimos, no por eso nos doblegamos y no por eso decimos “*deje así, nada que hacer*”. Que no haya curación, ni tratamiento o que algunas condiciones o enfermedades sean inevitables, no quiere decir “echarse a morir”. Siempre he dicho que lo más inteligente que alguien en esas condiciones puede hacer, es APRENDER A VIVIR CON LO QUE LE HA TOCADO. La decisión de ser felices o infelices, es de cada cual. Esto es válido para la persona que tiene que vivir con una enfermedad y para su familia. Cuando hablamos de **sorderas, cegueras, sordocegueras y otras alteraciones similares**, muchas veces estamos hablando de condiciones modificables, aunque no tratables ni curables, y eso es mucho más difícil de soportar, pero es posible salir adelante.

En este libro, encontrarán primero información sobre nuestra **FUNDACIÓN**, unos conceptos generales de genética que son útiles para entender estas enfermedades, conceptos de los mecanismos de herencia, consejos y consideraciones de índole legal o jurídica para el manejo de situaciones con las empresas prestadoras de servicios de salud y recomendaciones psiquiátricas en el manejo de las discapacidades.

La segunda parte del libro se refiere a las discapacidades sensoriales, en sus aspectos básicos médico-genéticos, presenta una guía del enfoque, estudio y manejo, recomendaciones globales y presenta además, lo que la **FUNDACIÓN** ha hecho en un programa piloto de seguimiento a niños y adultos con estas condiciones.

Este libro nació de la recopilación de conferencias de un seminario que tuvimos en noviembre del 2008 y 2009, dirigido a personas afectadas de limitaciones sensoriales otras enfermedades genéticas y a sus padres u otros familiares. Se editó gracias a la **FUNDACION DERECHO A LA DESVENTAJA**,

con la contribución generosa de la **ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA Y EL FONDO DE EMPLEADOS DE PRAXAIR**.

No sólo agradecemos a ellos, sino también a la Universidad Javeriana, al Dr. Jaime Bernal Villegas y demás personal del INSTITUTO DE GENETICA HUMANA (IGH) de la Facultad de Medicina. Un agradecimiento muy especial a Marisol Macheta, Asistente Administrativa del IGH. Por último y no menos importante, queremos expresar un especial reconocimiento al Dr Jaime Bernal Villegas Director del Instituto de Genética Humana y gratitud al grupo del Programa de Enfermedades Genéticas Visuales y Auditivas del IGH (Nancy Gelvez, Mariluz Gómez, Lisbeth Morales, Liliana Vertel, Greizy López Luisa Urrego y Marcela Rodríguez. A Elizabeth Robles por buena parte del trabajo editorial. A los conferencistas y autores de los capítulos, quienes donaron su tiempo y sus conocimientos de manera muy generosa. A todos les expresamos un gran sentimiento de gratitud; sin ellos, no hubieran sido posibles el seminario y esta obra.

Creemos que hemos cubierto todos los temas y aspectos globales que deben ser considerados cuando se habla de ENFERMEDADES SENSORIALES (SORDERAS, CEGUERAS Y SORDO-CEGUERAS) y de OTRAS ALTERACIONES GENETICAS COMUNES. Así que sin más dilación, empiece su lectura y contáctenos para cualquier duda, que para eso esta nuestra pagina web: **[www.derechoaladesventaja.org](http://www.derechoaladesventaja.org)** o al (311) 526 9972

Recuerde dos axiomas para el resto de su vida:

**“He sido afortunado, Nada me ha sido fácil”**. Sigmund Freud.

**-¿Por qué repetir los errores antiguos, habiendo tantos errores nuevos por cometer?”**. – *Bernard Russel*

**I PARTE**

**GENERALIDADES**

## CAPÍTULO 1

# Fundación derecho a la desventaja: FUNDALDE

Martalucia Tamayo F., MD., MSc  
*Directora Científica*  
*Médica Genetista*

### Origen

#### **En pro de la persona en condición de discapacidad**

La **FUNDACIÓN** nació para ayudar, apoyar, asesorar y propender por el suministro de un trato adecuado y especial a personas carentes de recursos económicos, que sufran enfermedades que los lleven a una condición de discapacidad.

Quien presente discapacidad siempre estará en desventaja con respecto al resto de la sociedad; y nadie tiene la potestad ni el permiso de quitarle sus derechos, en especial, su derecho a que le ayuden a vivir en

esas circunstancias. Abogamos por los que están en desventaja y defendemos sus derechos, sin que sean minusvalorados o despreciados por la sociedad o por el Sistema. De ahí nació nuestro nombre. Así como la Constitución Nacional defiende el Derecho a la Vida y el Derecho a la Igualdad; nuestra Fundación aboga por el derecho a ser diferente, es decir, el DERECHO A LA DESVENTAJA, somos actores sociales en esta carrera o competencia de la vida y nos tocó una condición diferente que nos pone en «desventaja» frente a los demás. De modo que no es justo, ni equitativo, que la sociedad no nos facilite sobrevivir y competir con una calidad de vida similar.

La pregunta es ¿Por qué adelantar una labor sobre el tema, o por qué formar una Fundación para esto?

- ☛ PORQUE HEMOS SIDO AFORTUNADOS
- ☛ PORQUE SOMOS PRIVILEGIADOS
- ☛ PORQUE TENEMOS UNA DEUDA SOCIAL
- ☛ PORQUE TENEMOS EL CONOCIMIENTO, EL GUSTO Y LA PERSEVERANCIA
- ☛ PORQUE NADIE MAS SE PREOCUPA Y ES IMPERIOSO HACERLO

La FUNDACIÓN DERECHO A LA DESVENTAJA fue creada porque alguien tiene que hacer lo que otros no están haciendo. Porque en la sociedad actual hay quienes tienen mucho y otros que tienen menos y viven llenos de problemas, lo que desmejora notablemente su calidad de vida. Porque los más privilegiados pueden y deben ayudar a los menos afortunados. Somos conscientes de que tenemos una deuda social con los demás, con el país y con el mundo. Hay muchas cosas que podemos compartir siempre: tiempo, recursos, oportunidades, conocimiento, etc. Por fortuna, la vida nos ha permitido reunir a un grupo de personas que quieren adelantar esta tarea, para trabajar en pro de la persona en condición de discapacidad que necesita apoyo y ayuda.

### **Misión**

Ofrecer a la persona en condición de discapacidad apoyo y asesoría, para que pueda integrarse activamente a la sociedad. Empoderarlo al discapacitado.

### **Visión**

Asesorar, proyectar y promover el establecimiento en Colombia de una completa y permanente asistencia global, médica y social a quienes padezcan una discapacidad; preferentemente, a aquellas personas que no cuenten con suficientes medios económicos.

### **Antecedentes**

La Fundación se basa en muchas acciones que desde hace varios años se vienen adelantando en el país. Hace mucho tiempo se creó el programa de

estudios genéticos en enfermedades visuales y auditivas del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana, en asocio con la Fundación Oftalmológica Nacional. Luego asociamos pacientes en «ACORUS».

Surge entonces la Fundación de estas entidades con el apoyo de otras personas que deciden unir esfuerzos y trabajar de manera conjunta.

Surge una Fundación por que:

NADIE ES **PERFECTO**,

Porque la **PERFECCIÓN** no existe y porque,...

En eso estamos todos **perfectamente** de acuerdo

Por lo tanto, los considerados "imperfectos", manifestamos nuestro DERECHO A LA DESVENTAJA, porque debemos vivir bajo esa condición.

### **Compromiso de la Fundación**

Buscamos una mejor vida para las personas que se han visto obligadas a vivir en desventaja... en la desventaja de tener una discapacidad; trabajamos en pro de esas personas y sus familias.

Estas personas tienen necesidades y requerimientos especiales que ni la medicina ni la sociedad están aportando...

Trabajamos para mejorar su calidad de vida.

**¡!!!! AYÚDENOS A AYUDAR ¡!!!!**

#### **Sede Administrativa:**

**Carrera** 10 No. 93-35 Of. 202 - Bogotá D.C., Colombia

**Telefax:** (091) 636 1180 - Bogotá

**Cel.:** (311) 526 9972

#### **Correos Electrónicos:**

info@derechoaladesventaja.org

derechoaladesventaja@gmail.com

**Página Web:** [www.derechoaladesventaja.org](http://www.derechoaladesventaja.org)



## CAPÍTULO 2

# Aspectos genéticos básicos y mecanismos de herencia

Paola Páez, MD

*Médica Genetista*

Paula Hurtado., MD

*Médica Genetista*

Martalucia Tamayo E., MD., MSc

*Médica Genetista*

### **I. Genética básica**

Una de las características que le dan al hombre la categoría de “único” dentro de los organismos vivientes, es la complejidad de su propia naturaleza humana. Complejidad que ha sido progresivamente elucidada a través de los años, en la medida en que se ha profundizado en el conocimiento científico de las bases genéticas y su interacción con el medio ambiente.

En el ser humano la información genética esta contenida en el Acido desoxi-ribonucleico o DNA, con lo que

el DNA se convierte entonces en la estructura básica de la herencia. De manera sencilla, el "gen" podría ser definido como una porción de DNA de diversa longitud, que codifica para la síntesis de una determinada cadena polipeptídica. (fig. 1).



Los genes están localizados linealmente en los cromosomas y se denomina "locus" (o "loci" en plural), al sitio específico que este ocupa en dicho cromosoma. Como todo ser humano tiene dos copias de cada cromosoma (23 pares), entonces en realidad tiene dos loci para los alelos que codifican para cada característica. Estos alelos están localizados en cada cromosoma del mismo par, es decir, en los cromosomas homólogos: el paterno y el materno. Recordemos que las formas alternativas de un gen que pueden ocupar el mismo locus en dichos cromosomas homólogos, son los llamados "alelos". Aunque cada cromosoma solo posee un alelo en cada locus, dentro de la población general pueden encontrarse múltiples alelos para un locus determinado. Esto es lo que se conoce como "polimorfismo" y puede decirse entonces, que dicho locus es polimórfico dentro de esa población.

La penetrancia y la expresividad de un gen, son dos aspectos importantes a tener en cuenta a fin de entender el comportamiento de ciertas enfermedades genéticas. La "expresividad" se refiere a la capacidad variable que tiene el gen de manifestar su efecto.

En otras palabras, significa la mayor o menor manifestación clínica presente en un individuo. El término expresividad variable, hace referencia entonces a la variación en el grado de manifestación, el cual puede ir de leve a severo. La "penetrancia" por su parte, mide la frecuencia de expresión del gen dependiendo del influjo de factores no genéticos. Así pues, se dice que un gen tiene una penetrancia reducida cuando esta es menor del 100%. Esto explica porque algunos genes no se manifiestan a pesar de estar presentes en el individuo. Muchos de ellos requieren ciertas condiciones ambientales pues su manifestación depende de condiciones no genéticas.

El término *pleiotropismo* se refiere a la capacidad que tiene un gen de producir varias características distintas; es decir, es la manifestación de múltiples efectos producidos por un mismo gen. Los efectos pleiotrópicos de un gen, explican que en ciertos síndromes dismórficos un mismo individuo presente alteraciones multisistémicas, con compromiso simultáneo facial, ocular, auditivo o cardíaco, por ejemplo.

Por el contrario, cuando una misma característica o patología es producida por el efecto de varios genes, se habla entonces de *epístasis*. Es esa interacción de productos de genes localizados en diferentes loci, lo que ocasiona que la acción de un gen modifique la expresión fenotípica de otro.

Por otra parte, se ha definido *genotipo* a la constitución genética de un individuo, mientras que la manifestación de ese genotipo es denominada "*fenotipo*". Dicho fenotipo puede ser una característica bioquímica, fisiológica, o bien ser un rasgo físico específico. Así pues, todo fenotipo siempre es el resultado de una expresión genotípica.

Finalmente, existen tres conceptos básicos en genética que deben entenderse perfectamente para comprender mejor los mecanismos de herencia. Estos son:

### **a) Homocigosidad vs. Heterocigosidad**

Se dice que un individuo es *homocigoto*, cuando tiene el mismo alelo en ambos loci; es decir, presenta las dos copias del mismo gen tanto en el cromosoma paterno como en el materno. Por el contrario, si tiene dos alelos distintos, entonces es un *heterocigoto*.

### **b) Dominancia vs. Recesividad**

Si una característica se manifiesta solamente cuando los genes están en estado homocigoto (es decir, se tienen las dos copias del mismo gen), se habla entonces de *recesividad*. Pero si la característica o enfermedad se manifiesta estando el gen en estado heterocigoto (es decir, teniendo una sola copia del gen), se habla entonces de *dominancia*.

### **c) Autosómico vs. ligado al sexo**

Cuando el gen heredado se encuentra localizado en un cromosoma autosómico, esa clase de herencia se denomina *autosómica*; mientras que si está localizado en el cromosoma X o en el Y, se conoce como herencia *ligada al sexo*, la cual puede ser ligada a X o ligada a Y. En genética humana se habla más de la herencia ligada a X, simplemente porque la herencia ligada a Y no es comúnmente observable.

Las enfermedades genéticas pueden ser clasificadas básicamente en tres categorías:

### *A) Defectos cromosómicos:*

Aquellas enfermedades en las cuales es posible demostrar alguna anomalía cromosómica, bien sea en el número de cromosomas presentes o bien en la estructura de alguno de ellos.

### *B) Enfermedades unigénicas o mendelianas:*

Se refiere a aquellas que son debidas a la presencia de una mutación de un gen único y específico, las cuales presentan un mecanismo de herencia que puede ser dominante o recesivo, o bien, autosómico o ligado al sexo.

### *C) Enfermedades multifactoriales y/o poligénicas:*

Definen ciertas condiciones patológicas, producto de la interacción de factores genéticos y factores ambientales simultáneamente. De esta categorización se deduce que no toda enfermedad genética es necesariamente hereditaria, aunque sí lo son una muy buena proporción de ellas en las que es posible definir un mecanismo de herencia específico. De allí, la importancia de una buena historia médica genética, lo mismo que la correcta elaboración de un árbol genealógico en cada familia que presente un problema genético. (fig. 2).

## **II. El Árbol genealógico y la historia genética familiar**

El análisis del árbol genealógico es un punto clave en la determinación del modo de transmisión de cualquier enfermedad hereditaria. En la tabla 1 se presentan algunos de los símbolos universalmente aceptados para la elaboración de un árbol genealógico. Para iniciar, el análisis de un árbol genealógico, la clasificación clínica y el diagnóstico en cada miembro de la familia, son hechos que deben ser determinados con anterioridad. Esta fase debe ser realizada en conjunto con el especialista que se encuentra manejando cada caso. El, es parte fundamental en el análisis familiar y su evaluación debe ayudar a entender los aspectos clínicos de la enfermedad. (Tab. 1).

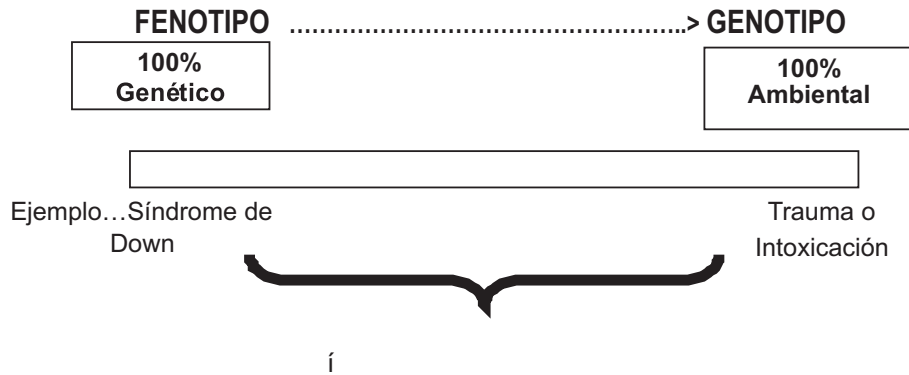
En primer lugar, las siguientes consideraciones deben ser analizadas siempre:

- a) Saber de qué enfermedad se trata exactamente,
- b) Cuántas personas en la familia están afectadas,
- c) Si la misma enfermedad está presente en todos, o en la familia se encuentra más de una entidad,
- d) Si es posible identificarse una etiología externa específica pre o perinatal,
- e) Si todos los individuos catalogados como "afectados" lo están de la misma manera, o por el contrario hay diferencias en el grado de afección entre los diferentes miembros de la familia,



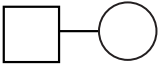
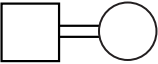






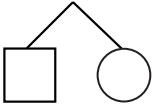
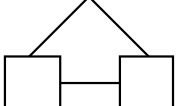


- f) A qué edad apareció el problema en cada uno de los afectados,
- g) Si las personas catalogadas de “no afectadas”, realmente carecen de toda manifestación clínica
- h) Finalmente, en caso de encontrarse alteraciones diferentes en otros miembros de la familia, determinar si éstas forman parte de la misma entidad.

Una vez estudiado esto, el análisis genético es importante para definir los últimos puntos: Determinar si realmente se trata de una enfermedad genética o no, si se trata de una entidad autosómica o ligada a X, si hay consanguinidad entre los padres del afectado, si se está transmitiendo en forma dominante o recesiva y una vez identificado el mecanismo de herencia, cuál es la probabilidad de que se repita la enfermedad en futuros embarazos o en la descendencia del afectado.

Todos estos interrogantes deben ser resueltos durante la evaluación clínica y la elaboración de la historia genética familiar y posteriormente, consignados en el árbol genealógico el cual debe ser realizado utilizando los símbolos universalmente aceptados, de manera que la información siempre sea interpretada de la misma forma.



íó

<b>SIMBOLO</b>	<b>SIGNIFICADO</b>
	Hombre y Mujer Normales
	Propósitos
	Unión de Pareja
	Consanguinidad
	Hombre y Mujer Afectados
	Fallecidos
	Aborto
	Portador-(Herencia Aut. Recessivo)
	Portador-(Herencia Ligada a X)
	Individuos de sexo desconocido
	Gemelos Dicigotos
	Gemelos Monocogotos
	Dos Hijos y Dos Hijas
	

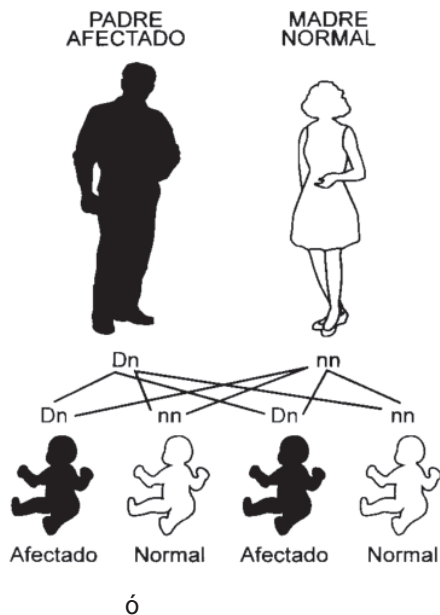
Simbología universal para hacer una representación gráfica de la familia afectada con alguna alteración genética.

### III. Los mecanismos de herencia

Como se mencionó anteriormente, la herencia mendeliana, unifactorial o unigénica, comprende la herencia Autosómica Dominante (AD), la herencia Autosómica Recesiva (AR), la Dominante ligada a X (D lig-x) y la Recesiva ligada a X (R lig-X). También existe la llamada herencia "Poligénica o multifactorial", en la que intervienen de manera importante factores externos o no genéticos.

#### Herencia autosómica dominante

La principal característica de este tipo de herencia es que se manifiesta con una sola copia del gen enfermo, sin importar si es hombre o mujer. Casi siempre, quien tiene el gen, obligatoriamente lo manifiesta y quien no lo tiene no lo manifiesta y no lo transmite. Todo niño enfermo tiene uno de sus padres igualmente afectado; con excepción de los casos en que se deba a una mutación nueva del gen (es decir, que el gen apareció por primera vez en ese niño y no fue heredado de sus padres).



En la figura 3 se muestra cómo un padre con un gen mutado en estado dominante, tiene un 50% de riesgo de darle el gen a sus hijos y un 50% de opciones de que no lo reciban. En el ejemplo, "n" representa un gen normal y "D" uno alterado. Por lo tanto, la combinación "nn" representa un hijo normal, mientras que "Dn" representa un hijo que estará afectado.

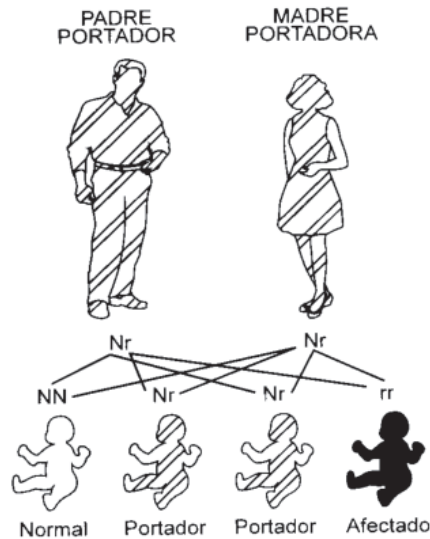
Como ya explicamos, los genes no siempre se manifiestan igual en todas las personas y puede suceder que unas veces la severidad de los síntomas sea distinta entre hermanos o entre personas de diferente familia. Esto hace que sea muy importante que el genetista examine cuidadosamente a todos los hermanos y padres del enfermo.

#### Herencia autosómica recesiva

En esta clase de herencia la enfermedad sólo se manifiesta cuando el individuo presenta las dos copias alteradas del mismo gen, provenientes de cada progenitor; es decir, tiene el gen mutado en "dosis doble". Ambos padres son sanos pero portadores del gen alterado. Con frecuencia se observan otros hermanos afectados y sólo se ve comprometida una misma genera-

ción en cada familia. Si ambos padres tienen un gen anormal, el riesgo de tener hijos enfermos es del 25% en cada embarazo (1 en 4), un 50% de que sean portadores de una copia del gen, pero sanos, y un 25% de que reciban sólo genes normales.

En la figura 4 se muestra la distribución de estos genes pasando de padres a hijos. "N" es el gen normal y "r" el anormal. El hijo "rr" estará afectado, el "Nr" será portador sano y el "NN" no tendrá ninguna copia del gen y será



ó

también sano. Por consiguiente, una persona afectada generalmente tendrá hijos sanos, aunque portadores; a menos que su unión se realice con una persona portadora u afectada de la misma enfermedad que él presenta.

Como algunos genes para entidades autosómicas recesivas son relativamente raros en la población general, es frecuente en esos casos observar consanguinidad entre los padres de un afectado, debido a que siempre es mucho más probable encontrar dentro de la propia familia otro individuo que presente el mismo gen anormal que uno tenga.

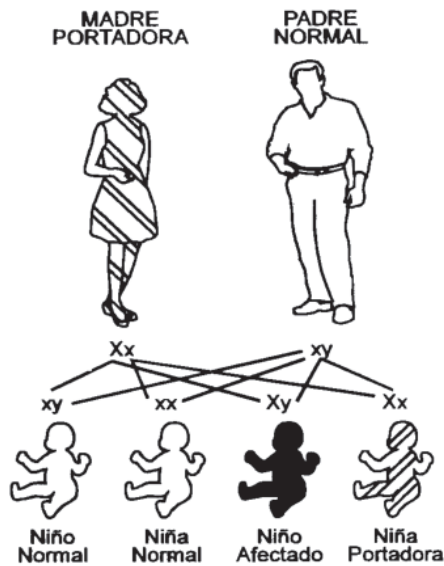
tendrá hijos enfermos, como puede ser el caso de algunas retinitis pigmentosas o de algunas sorderas neurosensoriales aisladas. En estas enfermedades existen diferentes subtipos genéticos y cada entidad tiene más de un gen causal y diferentes mecanismos de herencia.

Finalmente, conviene mencionar que no toda pareja afectada de la misma enfermedad necesariamente

### Herencia recesiva ligada a X

El varón normal tiene un cromosoma X y otro Y (46XY), mientras que la mujer tiene dos cromosomas X (46XX). Si la mujer tiene un gen anormal en uno de los cromosomas X, éste no se manifiesta pero ella se convierte en una portadora-sana. Por el contrario, si es el varón es quien tiene un gen anormal en su cromosoma X, este automáticamente se manifestará y será afectado. Un padre afectado pasará el gen a todas sus hijas mujeres, las que serán portadoras sanas, pero jamás les transmitirá la enfermedad a sus hijos varones. Por el contrario, la mujer portadora del gen lo transmite a sus hijas mujeres en una proporción del 50% (1 de 2), las que serán también portadoras y a sus hijos varones en proporción del 50% (1 de 2), los que serán obligatoriamente enfermos.





En la figura 5 se muestra la distribución de estos genes, en donde X' es un gen anormal, y "X" o "Y" son normales. Lo más notorio de esta herencia, es que afecta en mayor proporción a hombres que a mujeres. El gen nunca es transmitido de varón a varón y siempre a través de mujeres portadoras. La mujer sólo manifiesta la enfermedad cuando tiene el gen en dosis doble.

### Herencia ligada a Y:

También llamada "holándrica", en la que el gen anormal se encuentra localizado en el cromosoma Y, por lo que de manera característica solo es transmitido de un padre afectado a su hijo varón, pero nunca a sus hijas. Es una herencia infrecuente de la que se conocen muy pocas entidades en la raza humana. Una de las más clásicas descrita desde 1960, es la hipertrichosis auriculares o síndrome de la "oreja velluda".

Una de las más clásicas descrita desde 1960, es la hipertrichosis auriculares o síndrome de la "oreja velluda".

### Herencia multifactorial

A diferencia de la herencia unigénica o mendeliana, cuando se habla de una entidad multifactorial se hace referencia a un gran número de factores etiológicos genéticos y no genéticos implicados. El término ambiental es usado para denominar los factores no genéticos que pueden estar determinando un fenotipo. Por su parte, se usa la denominación poligénico cuando las causas son todas genéticas, pero son varios los genes implicados en una entidad específica.

Esta multifactoriedad explica por qué algunas enfermedades que requieren de la participación de factores ambientales, se observan más frecuentemente entre los familiares de un individuo afectado que entre la población general. Estas familias tienen un ligero aumento del riesgo de presentar la enfermedad, debido a la existencia de ciertos factores genéticos de base.

Sin embargo, la manifestación de los diversos genes implicados siempre será modificada en mayor o menor medida por la interacción del medio ambiente. En este caso, la variación fenotípica observada se debe a la confluencia de múltiples causas, que aunque cada una por separado pueda tener un mínimo efecto, la interacción de todas ellas a un mismo tiempo es lo que produce una enfermedad específica.

Contrariamente a lo que sucede en la herencia mendeliana, acá no se encuentra un patrón hereditario claramente definido y por lo tanto no existe un árbol genealógico característico o típico. Por eso mismo, la asesoría genética en tales casos es mucho más compleja debido a que el cálculo de riesgo de recurrencia del problema es menos exacto y siempre basado en observaciones de otras familias en condiciones similares a lo largo de estudios poblacionales. Para cada entidad multifactorial, como por ejemplo en el caso del labio o paladar hendido, existen tablas de riesgos de recurrencia según el número de afectados en cada familia y la cercanía de su parentesco.

### **Bibliografía**

1. Buyse M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B. Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP: 240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic 1996.
8. Tamayo Martalucía, Asesoría genética y bioética. Genética - En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esquerra. Editorial Celsius, 2004.

<b><i>AUTOSÓMICAS DOMINANTES:</i></b>
*Síndrome de Waardenburg
*Síndrome de Marfan
*Síndrome de Stickler (Arto-oftalmopatía)
*Síndrome de Shprintzen (Velo-Cardio-Facial)
*Disóstosis mandíbulo -Facial
*Síndrome de Apert (Acrocefalo-sindactilia)
*Síndrome de Marshall
*Síndrome de Hallermann-Streiff
*Retinitis Pigmentosa
*Síndrome de Albinismo y Sordera
<b><i>AUTOSÓMICAS RECESIVAS:</i></b>
*Síndrome de Cockayne
*Síndrome de Morquio
*Síndrome de Carpenter (Acrocefalo-poli-sindactilia)
*Síndrome de Weil-Marchesani (Braquidactilia-Esferofaquia)
*Síndrome de Schwartz-Jampel (Miotonia Condrodistrófica)
*Síndrome de Bardet-Biedl
*Homocistinuria
*Síndrome de Meckel-Gruber
*Retinitis Pigmentosa
*Acromatopsia (Ceguera total al color)
<b><i>RECESIVAS LIGADAS A X:</i></b>
*Síndrome de Hunter
*Retinitis Pigmentosa
*Síndrome de Albinismo ocular y Sordera N.S. tardía
*Síndrome de Ataxia y Sordera N.S.
*Síndrome de Catarata congénita, Microcornea y Microoftalmía
*Coroideremia (Distrofia progresiva tapetocoroidea)
*Ceguera parcial al color (Deuteranopias/Protanopias)
*Síndrome de Nance-Horan
*Sordera N.S. ligada a X
*Albinismo Ocular tipo II

## CAPÍTULO 3

# Curiosidades de las enfermedades genéticas y sus posibles tratamientos

Marta L. Tamayo E., MS, MSc,  
*Médica Genetista y Periodista*  
*Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina,*  
*Universidad Javeriana.*

Este capítulo recopila algunas entrevistas que se realizaron a diferentes médicos genetistas sobre algunas inquietudes referentes a misterios y curiosidades de la genética moderna.

### **1. El Genoma Humano: lo que usted no se había atrevido a preguntar**

*En esta sección presentamos una conversación sostenida con el Doctor Jaime Bernal Villegas, en una tertulia científica informal. Tomado del*

*Boletín "El Secuenciador", del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana.*

El **Dr. JAIME BERNAL VILLEGAS**, es Médico Genetista, doctorado en Inglaterra, Profesor Titular y Director del Instituto de Genética Humana.

**Marta L. Tamayo:** Dr. Bernal, el proyecto Genoma Humano ha sido el tema de moda en los últimos meses y creo que no podemos dejar pasar ese tema, aunque suene un poco trillado. Lo que pasa, es que hay muchas cosas curiosas sobre el genoma que aún no se han dicho, como por ejemplo, la equivalencia que usted hace con las bibliotecas.

**Jaime E. Bernal:** Sí, evidentemente el genoma humano tiene una interesante equivalencia, si lo comparamos con libros escritos de 1000 páginas. El genoma del ser humano, por ejemplo, equivale a 200 libros; el de la *Drosófila* a 10 libros y el de la bacteria *E. Coli* a 300 páginas.

**MLT:** Interesante dato, posiblemente nadie ha pensado en esos términos de capacidad de información.

**JEB:** Lo mejor es que esa no es la única comparación que se puede hacer. Existe otra similitud muy interesante de explorar y es la del genoma con los computadores, eso es impresionante. Desde el año de 1940 se supo que el DNA era el material genético, después vinieron innumerables descubrimientos científicos y tecnológicos y algunos años después, se inventaron los computadores. He dicho que también se puede hacer un paralelo entre el Genoma y los computadores, que explique su funcionamiento y su organización. Así como la información de los computadores se organiza en bits, ocho de los cuales conforman un byte, la información genética se organiza en quits (A,C,G,T), tres de los cuales conforma un qyte (codón), que codifica para un aminoácido.

**MLT:** Eso es impresionante, ¿es por eso que desde hace muchos años viene usted hablando de los libros, los computadores y la sílica?

**JEB:** Claro, porque el paralelo entre el genoma y el computador va más allá de lo que a simple vista pudiera creerse. Se habla de la GENÉTICA in vivo o in vitro y ya muy pronto, tendremos que hablar de genética in sílica. Todo gracias a la ciencia del futuro: La BIOINFORMÁTICA.

**MLT:** Si, desde hace rato sabemos que los computadores nacieron de la sílica. Me parece interesante hablar sobre el futuro de la Bioinformática, porque estoy segura de que mucha gente no había pensado en unir la genética con los computadores. ¿Cuál sería el propósito de esa nueva ciencia?.

**JEB:** La respuesta es, identificar el 2% del DNA que codifica para proteínas. Ese es el futuro que le espera al proyecto Genoma Humano. Ahora bien, cabe anotar que todos los receptores transmembrana tienen tanto en común, que un programa de computador los puede detectar en el DNA recientemente secuenciado. Aún más, desde cualquier computador se puede chequear la secuencia de un gen nuevo para saber cual puede ser su función. Esto nos

muestra lo que significa la Bio-informática en la genética moderna y el potencial que ésta tendrá a futuro en las ciencias médicas. Incluso, creo que el RNA pasará de moda pronto, porque el proyecto Genoma Humano inevitablemente nos lleva al estudio de las proteínas. Ese mega proyecto naciente ya, respondería al nombre de la ciencia de la PROTEÓMICA. La empresa Celera Genomics y PE Biosystems (impulsadoras del Proyecto Genoma Humano) ya tienen mil millones de dólares destinados al Proyecto del Proteoma Humano.

**MLT:** Lo que resulta interesante es que tanto los computadores como el genoma, manejan una gran cantidad de información.

**JEB:** Por supuesto que el GENOMA HUMANO representa información y sobre todo, información completa. Pero para que toda información tenga sentido, hay que convertir esa información en conocimiento.

**MLT:** ¿y cómo sería eso?

**JEB:** Para entender esto hay que reconocer que los seres humanos se comunican por medio del Lenguaje. Sabemos que existen diferentes clases de lenguajes. En los computadores se habla de un lenguaje binario (1,0). En genética, se dice que el DNA utiliza un lenguaje catenario (A,C,G,T). La Música utiliza siete bisílabos (do, re, mi, fa, etc), las proteínas utilizan veinte trisílabos (ala, glu, cis, etc) y el Lenguaje oral utiliza veintiséis letras (a,b,c,d, etc). De manera que cada ciencia utiliza un lenguaje propio, que va formando "mensajes" que se forman con letras o palabras y que adquieren un significado específico.

**MLT:** La cantidad de información que tiene el Genoma Humano es impresionante.

**JEB:** Sí, pero lo interesante es que realmente, sólo el 2 a 3% del genoma codifica para proteínas, mientras que el 98% restante es no codificante, es decir, parecería ser chatarra (junk).

**MLT:** ¿podría decirse que esa parte no-codificante, es aparentemente no informativa?

**JEB:** Aparentemente, pero no necesariamente es así. Lo que pasa es que aún no sabemos cómo se llegó a esto. De manera que lo realmente interesante del genoma humano, no estaría en ese 2% que codifica, sino en el 98% que no codifica. Esto equivale a decir que lo interesante estará en lo que aparentemente no hace nada. Nuevamente, cabe hablar de lo que se informa o no se informa en esas secuencias que codifican y que no codifican. Eso es información. De manera que hoy más que nunca, la genética es una ciencia de la información.

**MLT:** Sabemos que los genes codifican proteínas. Antiguamente la ciencia tenía un axioma: "Un gen, una enzima (o proteína)". ¿Usted que opina?

**JEB:** Los genes y las proteínas vienen en familias. Existen algunas similitudes en su secuencia que significarían similitudes en su función. Así mismo, pequeñas variaciones genómicas marcan diferencias en las proteínas producidas.

**MLT:** Esas variaciones darían unas posibilidades inusitadas, ¿no cree?.

**JEB:** Por supuesto, es esta pequeña variación la que permite pensar que debe haber mercado para las drogas de la nueva fármaco-genética y para las nuevas pruebas diagnósticas.

**MLT:** Usted ha dicho que los genes se relacionan con los computadores más de lo que cualquiera pudiera pensar, ¿no?.

**JEB:** Claro, por eso yo hablo de la GENOMICA Y la PROTEÓMICA IN SILICA. Lo que sucede es que sabiendo la secuencia del gen, la que se ha estudiado por medio de un computador, otro programa de computador (CN3D) del Centro Nacional Americano para la Información Biotecnología, predice la estructura y forma de la proteína que debe producirse.

**MLT:** Cómo se hacen esos estudios.

**JEB:** Existen dos formas de identificar genes in silica. La primera, sería buscando secuencias enmarcadas por señales de empezar y finalizar transcripción. La segunda, buscando secuencias similares a las de otros genes conocidos.

**MLT:** Bueno, recordémosle ahora a nuestros lectores, cómo se inició el Proyecto Genoma Humano.

**JEB:** El truco de la empresa Celera Genomics, al iniciar el estudio de las enfermedades en las que no se conocen los genes, consistió en estudiar el RNA (no el DNA) que expresan las células de un tejido. Es decir, trabajó sobre "Perfiles de expresión". Cuando nació el proyecto GENOMA HUMANO, se tuvo un objetivo inicial obvio. El de estudiar y descubrir el gen causal de enfermedades unigénicas. Se inició el trabajo con enfermedades raras o poco frecuentes y se instauró una terapia génica aun incipiente.

**MLT:** ¿Y hoy en día cómo es la cosa?

**JEB:** Por el contrario, el objetivo actual es otro. Se trabaja sobre enfermedades multifactoriales o poligénicas (causadas por muchos genes). El problema actual es el tamaño insuficiente de los estudios.

**MLT:** Bueno, tendremos que seguir luchando por conseguir recursos y aportar nuestros conocimientos con pequeños proyectos desde Colombia. Pero ¿Cuál es realmente el estado actual de la ubicación de genes?.

**JEB:** Aún falta mucho. Se calculan entre 35.000 hasta 100.000 genes. A julio 23 del 2000 se habían ubicado (o mapeado) 9.343 genes. Al parecer, el cromosoma 1 es el que tiene el mayor número de genes (871). Nuevamente hay que decir que se requieren más estudios que definan los genes causantes de enfermedades.

· El genoma humano ¿un seguro anti-seguro?

**MLT:** Bueno, comentémosle a los lectores algo sobre las "temibles" consecuencias del proyecto genoma.

**JEB:** Vale la pena mencionar que este descubrimiento del genoma humano, trae consigo varias implicaciones. Podemos aseverar que dos factores han limitado el uso de pruebas genéticas: El alto costo y la “respuesta social” negativa.

**MLT:** Hablemos sobre el problema del genoma humano y los seguros.

**JEB:** La perspectiva de que la información genética llegue a manos de las aseguradoras señala la necesidad de garantizar mecanismos de confidencialidad.

*Bases de dato, intercambio de información genética, etc.*

**MLT:** Porqué, ¿Cuales serían las posibilidades?

**JEB:** En primer lugar, las aseguradoras pueden incluir pruebas genética para evaluar riesgos, previo a la expedición de la póliza. Considero algo cuestionable desde el punto de vista de la justicia y la privacidad. Segundo, las aseguradoras pueden exigir el reporte de cualquier prueba genética antes de expedir la póliza. Debe saberse que es algo difícil en la práctica y desestimula en si mismo, el uso de pruebas genéticas. Y, tercero, considero que se debe ignorar la existencia de pruebas genéticas predictivas. Eso es muy difícil de mantener en el momento en que alguna compañía inicie su uso.

• **Otras implicaciones humanas del genoma.**

**MLT:** Usted ha hablado repetidas veces sobre las implicaciones legales del genoma. Mencionemos algo sobre las patentes.

**JEB:** Las primeras patentes se concedieron a secuencias que codifican proteínas con función conocida. Posteriormente, iniciando los años 90, el NIH solicitó patente para miles de pequeños segmentos llamados ETS (Expressed Tag Sequences).

**MLT:** Es evidente que se nos viene un problema encima, si a todos les da por patentar su gen y algo que es patrimonio de la humanidad, queda en manos de particulares o de la industria farmacéutica, ¿no?.

**JEB:** Por supuesto, pero lo que pasa es que el problema legal es más complejo. Por ejemplo, se debe pensar en el “acceso a la información de DNA”. ¿Cuáles límites deben ponerse al acceso?, ¿Se debe informar a la persona de la existencia de datos sobre él?, ¿Se puede protestar la existencia de datos o DNA?, ¿De quién se deben tomar muestras?

**MLT:** Eso también podría implicar ciertas condiciones en el trabajo, ¿no es verdad?.

**JEB:** Los argumentos de los empleadores son variados. Ellos dicen que servirían para evitar que enfermen las personas susceptibles, bajo ciertas condiciones de trabajo. También pondría al empleador en libertad de contratar a quien desee. Por último, traería ciertos beneficios económicos y sociales al disminuir algunas enfermedades ocupacionales.

**MLT:** Lo malo sería que se discriminara laboralmente a quien tenga un gen de susceptibilidad para tal o cual condición.



**JEB:** Sí, eso sería como ponerle una lápida en la espalda al pobre individuo, quien sería un “renegado laboral” o algo por el estilo.

**MLT:** Bueno, pasando a otro tema muy discutido por usted, mencionemos los nueve aspectos médicos que tendría el proyecto Genoma Humano.

**JEB:** Sí, en efecto son nueve. Veamos:

1. Tendríamos una capacidad diagnóstica mayor que la capacidad terapéutica: El problema es que esta habilidad predictiva genera complejos problemas a los pacientes, sus familias, las aseguradoras, los empleadores, etc. Caso corea de Huntington.
2. Los conceptos de la genética humana no son bien entendidos: Existe poca capacidad para entender los resultados de las pruebas, incluyendo el concepto de riesgo, de probabilidad, de sensibilidad, de especificidad y los valores predictivos.
3. Las pruebas genéticas se deben evaluar en el contexto económico del sistema: Alguien dijo que *“No todas las cosas buenas que es posible hacer se pueden hacer”*. Se ha calculado por ejemplo, que un programa de tamizaje de portadores de fibrosis quística costará 2.2 millones de dólares, para evitar el nacimiento de un niño con la enfermedad.
4. Un énfasis en la genética puede resaltar las diferencias étnicas y raciales: Hacer énfasis en las diferencias genéticas entre grupos humanos refuerza otros conceptos sociales que llevan a pensar que quienes son diferentes culturalmente, también lo son biológicamente.
5. Como algunos rasgos socialmente importantes (inteligencia, comportamientos) se creen genéticamente determinados y difieren en los grupos humanos, la explicación biológica puede sustituir las políticas sociales de igualdad de oportunidades.
6. La información sobre nuestros genes es vista como una parte muy privada de nuestra identidad. La información genética es particularmente sensible.
7. Las pruebas revelan información importante a otros. No olvidemos que existe el Derecho a la “ignorancia genética”.
8. Voluntariedad Vs. Obligatoriedad: Hay varios grados de obligatoriedad, desde la impuesta por el estado, hasta las sutiles presiones sociales y familiares. En Chipre, la Iglesia exige el tamizaje prematrimonial para beta-talasemia. El 40% del presupuesto de salud se invierte en el agente quelante para el tratamiento de esa enfermedad.
9. La obligatoriedad aparece veladamente en argumentos como: “Los padres tienen la obligación moral de no tener hijos con severas enfermedades genéticas” (Shaw, MW. Conditional prospective rights of the fetus. J. Legal Med 5 63-116, 1984).

**MLT:** Con este cuento de que el hombre manejará el genoma a su antojo, surge la inquietud de los hijos a la carta.

**JEB:** Claro. Lo que pasa es que existen varias cosas que quisiéramos que se heredara en forma predecible. Por ejemplo, la inteligencia, la estatura, la sensibilidad a la música, el color de los ojos, el color del pelo o el color de la piel.

**MLT:** Por supuesto, pero lo cierto es que nada de eso se hereda así y ahí está el error de la gente.

**JEB:** Por el contrario, hay otras cosas que **sí** se heredan de manera predecible. Por lo general, son enfermedades o características anormales: La Ceguera para el color, algunas formas de cáncer (Retinoblastoma), todas las enfermedades genéticas y la susceptibilidad a algunas enfermedades.

**MLT:** Pero por fortuna no sólo lo patológico se hereda de forma predecible, ¿No?

**JEB:** Cierto. Existen algunas características normales como los grupos sanguíneos, la sensibilidad a alguna sustancia como la feniltiocarbamida o el pelo rojo. Esas cosas al heredarse de manera predecible, podrían ser manipuladas, pero eso no significa que sean características que se puedan manejar a nuestro antojo.

**MLT:** Bien. Creo que con esto ya hemos dado una información muy amplia y suficiente sobre el tema. Mil gracias. Sobra decirle a nuestros lectores que si tienen alguna duda, escriban por correo electrónico al Instituto de Genética Humana.....

## **2. Lo que no se ha dicho hasta ahora sobre la clonación**

*El entrevistado de esta sección: El Dr. Ignacio Zarante Montoya, médico graduado de la Universidad Javeriana, con maestría en Biología y Genética médica de la misma universidad. Profesor Asistente del Instituto de Genética Humana, de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana.*

**Martalucía Tamayo:** Bueno Dr. Zarante. Comencemos por definirle a nuestros lectores la famosa palabrita esa de "Clonación".

**Ignacio Zarante:** La clonación es el proceso en que un ser vivo, saca copias de sí mismo, las cuales son muy similares genéticamente entre ellas. Aunque la clonación de la que aquí vamos hablar es la del método descubierto por Wilmut en Escocia, en el cual extrajo el núcleo de una célula adulta de glándula mamaria y al ponerlo en un óvulo vacío logro que este se convirtiera en una oveja adulta sana.

**2. MLT:** ¿Es realmente un proceso tan novedoso como se ha dicho hasta ahora?

**IZ:** No y es bien curioso eso. La clonación es vieja, mejor dicho, antigua. Los seres vivos más primitivos siempre se reproducen utilizando la clonación y estos experimentos se vienen dando en la naturaleza desde siempre. El típico ejemplo es una madre que tiene gemelos idénticos; eso es un proceso de clonación. Por otro lado, las abuelas clonaban vegetales desde mucho tiempo antes, cuando sembraban piecitos de ciertas yerbas.

**MLT:** Alguna vez le oí decir a usted que en el artículo original no se menciona la palabra Clonación. ¿De dónde salió ese término entonces?

**IZ:** Efectivamente, si uno lee el artículo publicado en la revista Nature de 1997, los autores jamás nombran la palabra clonación. Este termino surge de una técnica utilizada por los genetistas en bacterias, donde se obtiene una gran cantidad de copias de DNA haciendo que las bacterias se reproduzcan como ellas saben hacerlo, por mitosis simple. Inmediatamente la prensa llamo a este proceso de hacer ovejas sacadas de núcleos de células adultas, clonación.

### • Experimento original

**MLT:** Entonces, miremos el revuelo que se armó con el experimento original de la oveja Dolly. ¿Porqué este experimento sí funcionó y los anteriores no?

**IZ:** Desde antes se venían haciendo varios intentos de clonación de especies, pero todos habían fallado. La parte central del asunto estaba en el manejo que se le daba a la célula. Desde mitad del siglo pasado se ha estado intentando la clonación de especies de anfibios, la que no dió los resultados esperados utilizando un método muy similar al de hoy día.

El éxito del experimento de Wil-mut estuvo en haber puesto el cultivo de células en un medio con bajos nutrientes. Al parecer, la célula adulta y madura de glándula mamaria, cuando está a punto de morir por desnutrición celular, libera todos los factores de transcripción que son proteínas que están prendiendo y apagando los genes en el DNA y así, la célula queda convertida en algo muy parecido a un óvulo recién fecundado. Lo que les faltaba a los anteriores investigadores era un método para hacer que la célula fuera totípote, o sea, que fuera capaz de convertirse en un organismo totalmente nuevo y normal.

**MLT:** Sobre la oveja Dolly, se ha dicho que hay cosas que se mantienen medio secretas. Por ejemplo, ¿De dónde salió la célula del experimento original?

**IZ:** Eso es lo interesante. Si lo vemos bien, fue un trabajo que podría catalogarse de poco científico, como ocurre casi siempre con los grandes descubrimientos que ha dado la humanidad. Wil-mut, que no tenía a la mano un cultivo de células adultas maduras, llamó a un amigo de un laboratorio cercano y le solicitó que le prestara algunas. Su amigo le dijo, que las únicas que tenía en ese momento en su incubadora eran un grupo de células de glándula mamaria de oveja de raza Finndorseth que estaba en los últimos días de embarazo.

**MLT:** Es decir, que la Ley de Murphy se mantiene y que las cosas salen por puro azar, o mejor, ¿por chiripa?

**IZ:** A veces sí. Veamos cómo fue eso. La célula original fue tomada de la Glándula mamaria de una oveja cualquiera. Se hicieron previamente 277 fu-

siones antes de obtener una oveja clonada. Luego, se incubaron en una trompa de Falopio de oveja 247 fusiones, de las que solamente llegaron a transformarse en mórula 29. De esas 29, solamente 13 se implantaron en úteros de ovejas, una de ellas quedo embarazada y finalmente sólo una nació. Lo mejor, es que después se dieron cuenta de que se les había perdido la oveja donante.

**MLT:** ¡Cómo así ¡... ¿Se les perdió la mama de Dolly?

**IZ:** Si, la mamá de Dolly, o sea, la célula de donde fue sacado el núcleo para hacer la primera oveja clonada. Nunca se supo de donde provenía, ya que este cultivo llevaba varias semanas en la incubadora de su amigo y lo más probable era que la oveja donante ya hubiera desaparecido.

**MLT:** Si se les perdió, ¿Cómo sabían que Dolly era idéntica a la madre?

**IZ:** Porque tenían el cultivo de células iniciales de glándula mamaria y podían comparar los genomas de las células en cultivo, con las células de Dolly para saber que sí eran similares.

**MLT:** Mire que interesante el dato que usted cuenta. Viéndolo bien, siempre el resultado es más importante que el origen. La mama de Dolly fue tan poco famosa, como lo son los padres de los famosos. Por ejemplo, Mozart padre fue mucho menos famoso que Mozart hijo... Igual con Beethoven...

**IZ:** Dolly hija más famosa que Dolly madre. A no ser, por el origen de su nombre debido a Dolly Parton, la famosa y voluptuosa artista de Hollywood.

### • Mitos sobre la clonación

**MLT:** Alguna vez usted dijo que son varios los mitos que se han tejido alrededor de la clonación. ¿Cómo cuales?

**IZ:** Sí, en efecto son varios. El primero, por ejemplo, que no es cierto que sean genéticamente idénticas las dos ovejas (madre e hija clonada). Dolly no es exactamente idéntica a su madre, (a la de Dolly) porque material genético no hay solamente en el núcleo, sino también en unos organelos que producen energía, llamados mitocondrias. Como las mitocondrias de Dolly provenían del óvulo vacío que no eran de donde fue sacada las células de glándula mamaria, Dolly era genéticamente idéntica en su información genética nuclear, pero diferente en su información genética mitocondrial.

**MLT:** ¿El segundo?

**IZ:** Que la Clonación baja la variabilidad humana. Eso no es verdad, porque los experimentos simulados en computadores para disminuir la heterocigosidad, que es una de las medidas de variabilidad, ya han establecido que para disminuir la variabilidad en los humanos se necesitarían varios millones de clones idénticos y esto, técnicamente es muy difícil de lograr. Es el mismo mito que se crea en las clínicas de reproducción, donde existen donantes anónimos que son utilizados en varias ocasiones; porque cuando se evalúa con exactitud, se encuentra que unos cuantos individuos que do-

nan semen para la fecundación de varias madres, no alcanzan a disminuir las variaciones genéticas humanas.

**MLT:** La gente tiende a creer que con esto de la clonación ya se tienen los hijos a la carta y que cualquiera puede encargarse por catálogo el hijo que desea. Ese sería un tercer mito, ¿no?

**IZ:** Claro. La clonación se puede poner al servicio de características físicas que puedan ser “encargadas”, pero nunca para características complejas, como inteligencia, actitudes musicales, talento para la literatura, etc...

**MLT:** ¿Qué otras cosas no son clonables? Por ejemplo, la talla o el peso...

**IZ:** Definitivamente, todas las características en las que intervenga el ambiente no son posibles de clonar con exactitud, porque siempre serán modificadas. Es así como la vieja creencia de clonar una célula de Hitler y regarla por todo el mundo, es un imposible. Ya que cada uno de estos “Hitler” serán afectados directamente por la época y el sitio donde sean criados y por lo tanto, no van a comportarse como el Hitler de la segunda guerra mundial.

**MLT:** ¿Hay un cuarto mito?

**IZ:** Sí. Alrededor de las posibles complicaciones que se presentan con la clonación, se han tejido varias mentiras.

**MLT:** ¿Cómo que la oveja clonada envejece más tempranamente que la madre?

**IZ:** Sí. Se le ha achacado a la clonación el envejecimiento temprano. Eso está basado en que las células germinales contienen unos cromosomas que en sus extremos son de gran tamaño. Luego de las primeras divisiones, estos extremos llamados telómeros, se van acortando a medida que va pasando el tiempo. Lo que se encontró en Dolly, es que los telómeros de la oveja al nacer eran más cortos de lo normal y se le llamó entonces una célula vieja. Lo que no ha podido demostrarse es la causa efecto, en que tener telómeros cortos conlleve a generar un envejecimiento temprano y a tener enfermedades típicas de edades avanzadas, como la artritis que presentó Dolly descrita en los últimos meses.

**MLT:** Se ha dicho que eso se mantuvo oculto ante la prensa y que los investigadores no han querido dar muchos datos al respecto.

**IZ:** No se ha querido dar muchos datos porque falta corroborarlos teniendo un buen número de ovejas clonadas. Que una oveja aparezca con artritis no quiere decir que la clonación produzca artritis, hay que esperar a tener estudios con un mayor poder para establecer esa posible causa efecto.

**MLT:** ¿Qué más mitos habría alrededor de este tema?

**IZ:** Hay un aspecto que más que un mito, es una curiosidad que vale la pena resaltar. La verdad, es que si la clonación se convierte en un método reproductivo, sobrarían los hombres. En todo el proceso de clonación jamás se utilizan células masculinas, solamente se necesitarían óvulos que son producidos exclusivamente por las mujeres a los cuales se les extraería el

núcleo. Eso haría que en la reproducción humana no fueran necesarias las células masculinas.

**MLT:** Como alguna vez usted dijo, “los hombres quedan para cambiar llantas”.

**IZ:** Algo así.

**MLT:** ¿La clonación sólo sirve para generar otros seres humanos?

**IZ:** Ese es otro mito, porque no es el único uso posible. El mejoramiento de otras especies que serían benéficas para los humanos, o para los ecosistemas con probabilidades de extinción, harían de la clonación uno de los experimentos preferidos por la mayoría de los biólogos.

### • ¿Y de la Ética qué?

**MLT:** Los aspectos éticos que rodean la clonación, nos llevan a plantear todos los posibles usos que ésta podría tener.

**IZ:** Sí. El primero de ellos es que indudablemente es un excelente método para la obtención de órganos para trasplantes. Lo que haríamos sería sacar una célula adulta de cualquier ser humano que estuviera en riesgo de perder un órgano, para clonar un embrión de donde obtendríamos nuevamente el órgano a trasplantar, el cual no tendría ningún peligro de rechazo.

**MLT:** Y todo eso sería aplicable como terapia.

**IZ:** Por supuesto que ahora hay muchas clases de terapias que podrían evitarnos problemas éticos. Es muy importante diferenciar, porque una célula clonada con el método de Dolly es una célula toti-potencial, pero hoy en día aparecen en escena otras células llamadas pluri-potenciales, con las que ya no es necesario crear embriones, sino que podemos crear exclusivamente el órgano que necesitaríamos utilizar.

**MLT:** Se evitaría el dilema ético del uso de embriones.

**IZ:** Definitivamente el principal problema ético es la generación de embriones que luego no van a ser utilizados para ser implantados en el útero humano. La pérdida de éstos, ya sea porque se les encuentre alguna enfermedad o porque simplemente no son aptos para experimentos, haría que fueran desechados. Hoy en día aparece entonces la llamada selección de embriones, utilizando dos conceptos muy importantes: “determinación” y “diferenciación”.

**MLT:** Es evidente que no es lo mismo. Explíquenos esa diferencia.

**IZ:** A medida que van pasando los días luego de que es fecundado el óvulo, se ve que las células van diferenciándose hasta llegar a ser lo que tenían previsto en la edad adulta. Pero definitivamente, es claro que antes de que estas células se puedan diferenciar bajo el microscopio, están determinadas gracias a que se apagan o se prenden los genes que van a definir su función posterior. Así pues, mientras tenemos menos de ocho células, pode-

mos separar cada una de ellas y generar un organismo nuevo y completo como si fuera una clonación.

**MLT:** Para terminar, ¿Qué opina usted de la posición del ginecólogo italiano Dr. Severino Antinori, quien dice que clonará un ser humano con o sin autorización legal de algún gobierno?. ¿Qué opinión le merece su actitud?.

**IZ:** Eso de amenazar a la opinión pública con hacer experimentos en un barco en altamar y además mezclado con que pertenecen a un grupo que cree en extraterrestres, hacen que sea difícil creer en sus argumentos. La ciencia se hace desde las publicaciones en revistas indexadas y hasta que no veamos las pruebas científicas de que esto se puede realizar, por ahora son meras especulaciones. El problema es que ésta no es una tecnología que sea imposible de utilizar, porque la idea básica es fácilmente realizable con algo de recursos económicos y algún conocimiento técnico. Es muy posible que en otros sitios del mundo ya se esté realizando, pero simplemente no se le ha dado publicidad.

**MLT:** Aquí termina nuestro recorrido por el amplio mundo de la Clonación. Creo que hemos logrado descifrar algunos enigmas, despejar algunas dudas y dejar muchas otras incógnitas.

### **3. Una entrevista a la vivencia de una discapacidad muy común: la sordera\***

*Entrevista con **TINA SAMPER SAMPER** (persona sorda de nacimiento) y con **Blanquita de Samper** (Madre que trabajó por la rehabilitación de los sordos y fundadora de ICAL y CINDA).*

**MLT:** Tina y Blanquita han hecho historia en la sordera en Colombia. Tina, conversemos sobre el implante.

**Tina Samper:** Es un cambio grande, completamente de todo, venía oyendo con las vibraciones y ahora no es un medio como comprender más claro.

**Blanquita Samper de Samper:** Ella define que el sonido entro a su cuerpo.

**Tina:** Por ejemplo, anteriormente no conocía, no sabía nada, ahora siento, con la audición.

**MLT:** ¿No oías ni el viento?.

**Tina:** No y ahora, entenderte es increíble, despierto a la vida sin miedos.

**MLT:** ¿Cuales miedos había antes?

**Tina:** Se me quitaron los miedos de todo, de todo, se me quito de todo. Tanto, que tengo hijos, lo más maravilloso son los hijos, muy bonitos, todos bellos.

---

\* Homenaje a Blanquita Samper de Samper, (q.e.p.d.) 2010



**MLT:** ¿Vivías tus dos hijos sin oírlos, después pudiste oírlos. Que sensación tan interesante, no?

**Tina:** Lo único que yo quería era oírlos decir mamá.

**Blanquita:** Cuando estudiábamos, cuando investigamos y analizábamos con Tina, que expectativas tenía ella con relación al implante, ella decía, “lo único que yo quiero es oír la voz de mis hijos”.

**MLT:** Tina tiene dos hijos, dos hombres, que edades tienen ahora?

**Tina:** 12 y 10 años.

**MLT:** ¿y comprendes fácil la palabra?

**Tina:** *no es tan fácil, pero estoy practicando.*

**MLT:** ¿Qué edad tenías cuando el implante?

**Tina:** Tenía 37.

**Blanquita:** Y fue sorda, una sordera casi una anacusia de nacimiento y ella es totalmente lisiada, o sea su aprendizaje fue completo.

**MLT:** ¿Cómo se rehabilitó?, ¿Con lectura labio-facial?.

**Blanquita:** Completamente visual. Empezó en casa.

**MLT:** ¿Cuándo comenzó lo de los institutos?

**Blanquita:** Estudié de soltera psicología en la universidad. Me case y la primera hija fue Tina y nos enteramos a los 6 meses que era sorda. Entonces me fui a estudiar a México fonoaudiología. Y cuando llegamos pues formamos el ICAL. Tina tenía tres años.

**MLT:** ¿Pero ya venía ella rehabilitada desde casa?.

**Blanquita:** Ya había comenzado mi trabajo con ella, la rehabilitación de Tina, como dice ella, “todavía sigue”.

**MLT:** ¿Comenzó ICAL y ahí mismo nació la terapia Verbo-tonal?

**Blanquita:** El verbo-tonal lo comenzó y lo descubrió Tina en Europa, cuando viaje al terminar su bachillerato.

**MLT:** ¿Cómo fue eso del Verbo-tonal en Europa? ¿Qué hacías allá?

**Tina:** Yo estuve en Paris, en un grupo de sordos que hablaban perfectamente, no usaban para nada señas.

**Blanquita:** Al verlo, paraste un sordo y le preguntaste, ¿dónde, cómo hizo eso?, ¿Cómo hizo esa maravilla?.

**MLT:** ¿Cómo, hablaste con el?

**Tina:** Pregunté la dirección en Paris, dónde la prima Dominic y entonces, él me preguntó ¿dónde y cómo hablaba francés?

**MLT:** ¿Te entendían?.



**Tina:** Diccionario en mano, no falla. Dominic me preguntó, de donde yo hablaba y cómo tenía esa pronunciación con la “rr”. Dominic ayudó con la pronunciación de las erres. Allá había un salón grande, una profesora tocando piano, con unos niños sordos cantando, yo quedé asombrada y emocionada de ver la música.

**MLT:** Tina tenía 17 o 18 años y estaba en Paris visitando museos.

**Blanquita:** De viaje, viajé sola, soltera y sin hijos, Ja, ja. Y sin plata. La ideal, de dedo-stop, auto-stop.

**Tina:** Dominic me atendió gratis, muy querida me sentó y me empezó la terapia. Una persona maravillosa, me puso los desvibradores en el antebrazo y yo lograba entender muy bien la diferencia, muy bien, no podía creer eso. Me invitó a su casa, y me contó toda la historia de todo ese trabajo, de todo ese proceso de educación, me mostró a Cleer Mary que era una fonoaudióloga.

**MLT:** ¿y qué pasó?

**Blanquita:** Ahí intervine yo cuando recibí una carta que decía, “mamá oí por la mano”. No le puse bolas, “mama oí por la mano”. Yo tengo esa carta.

**Tina:** Yo se que es difícil decir... es como todo vibra, mamáaaaa. Pero era increíble, el grupo hablaba muy, muy bien.

**MLT:** hablaban y cantaban.

**Blanquita:** Ahora yo intervengo en el cuento del verbo-tonal. Tina siguió en Europa y a mi empezaron a llegar unas cartas con unos cuestionarios, a puño y letra de Tina. La pregunta, escrita en francés, la pregunta de distintas instituciones que decía, ¿qué metodología usan para enseñar a hablar a niños sordos? ¿Trabajan con los papas o no trabajan con los papas?, era un cuestionario sobre la metodología, como diez preguntas.

Un día me llama una amiga que trabajaba en FANA para adopción de bebés y me comenta que recibió una pareja de franceses que vienen a adoptar un niño colombiano y me preguntan si conocía a Tina Samper. Me fui a recibir esa pareja y atenderlos, y era Cleer Mary con el esposo. Ellos querían saber adónde había aprendido Tina a hablar. Entonces yo me contacté con ella, la llevé al ICAL y al colegio de tina, al gimnasio femenino.

**MLT:** ¿Y qué pasó después?

**Blanquita:** Que a su regreso a Francia y en agradecimiento a Colombia me mandó un equipo de verbo-tonal, me llegó ese equipo y yo no tenía ni idea de usarlo. Era una metodología algo compleja. Empecé a averiguar con la UNICEF, me fui a estudiar en Estados Unidos y así se trajo el verbo-tonal a Colombia.

**MLT:** Así que el método empezó por Tina.

**Blanquita:** Sí, ella lo descubrió.

**Tina:** El verbo-tonal es lo más hermoso, tiene todos los pisos de madera, que permite con un vibrador en el piso sentir como decía ella, con el cuerpo.

**MLT:** ¿Y qué más pasó en Europa?

**Blanquita:** La cosa es así. Después del grado de bachiller Tina viajó a España porque había una prima que vivía en Palma de Mallorca. Le dimos mil dólares, un tiquete de ida y regreso válido por un año y una serie de tarjetas; un paquete de tarjetas de todos los idiomas, con todas las frases que a mí se me ocurrió que pudiera necesitar para comunicarse.

**Tina:** En el aeropuerto El Dorado las voté. La prima se vino y yo me quedé en Europa sola; en Londres, fui a París, estuve en España, Suiza.

**MLT:** ¿Dónde estudió el inglés y el francés entonces?

**Blanquita:** Cuando ella llegó a Rochester, USA, que es una universidad que tiene una facultad específicamente para personas sordas, le preguntaron. ¿Usted dónde aprendió inglés?, Tenía muy buen inglés con pésima pronunciación, pero con mucho conocimiento de vocabulario.

**Tina:** La explicación es que “desde chiquita yo leo los labios en inglés, en las películas de televisión”.

**MLT:** Y el francés en el colegio. Pero también estuvo en Estados Unidos, ¿verdad?

**Tina:** Fui a Rochester después de Europa, al regresar de Inglaterra.

**MLT:** ¿Qué hacías allá?

**Tina:** Mirando todos los museos y estudiando con libros. En Inglaterra sí hubo curso con profesor. En 1978 comencé con dibujo y mirando museos. En Rochester quería estudiar fotografía, pero me tocaba ir todos los días a estudiar lengua manual que no conocía. El programa estaba allá en señas.

**MLT:** ¿Pero después fuiste a otra ciudad?

**Tina:** Sí. Después de casi 8 meses en Rochester fui a Nueva York, allá vi grabado y dibujo. Estuve otra vez como paseadora oficial de museos, con interés de aprender más.

**MLT:** ¿Cómo salta uno de la fotografía al grabado? ¿Cómo es ese cambio?.

**Tina:** Me gustaba mucho.

**Blanquita:** La fotografía se la introdujimos a Tina en búsqueda de la expresión del lenguaje. Como parte de su proceso de rehabilitación; le entregamos una cámara, tomó unas clases de fotografía, que las tomamos todos porque yo también tuve que aprender.

**MLT:** ¿Cómo así?.

**Blanquita:** Empecé a trabajar la fotografía como parte de la expresión de su lenguaje. Por ejemplo, cuando estábamos trabajando adjetivos yo le decía: “Tina, ve a la calle y fotografías lo blando”.

**MLT:** ¿Y qué fotos traía ella?.

**Blanquita:** Lo blando, por ejemplo lo azul. La idea era llegar a la extrac-

ción. Ella salía y traía fotografías que expresaban como ella entendía esas nociones que yo le daba, por eso nació la fotografía en ella; esto fue como tercero o cuarto de bachillerato.

**MLT:** Antes de esa edad, Tina ya sentía inclinación por el arte?.

**Blanquita:** El dibujo y la pintura siempre fueron un medio de comunicación. La comunicación nuestra fue muy guardada en dibujo.

**Tina:** Desde pequeña me gustó, toda la vida.

**MLT:** El colegio influyó.

**Blanquita:** Sí. A ella la ponían en especial a clases de música, gimnasia y la ponían a trabajar y a pintar. Fue la primera estudiante con sordera profunda de nacimiento, en ser integrada a un colegio con oyentes en Latinoamérica.

**MLT:** Es decir, ustedes fueron pioneras en la integración.

**Blanquita:** La primera con sordera profunda, entonces era una cosa inusual que hasta un médico colombiano presentó eso en un congreso de Estocolmo; algo muy novedoso en aquella época.

**MLT:** ¿Qué carrera estudiaste finalmente?

**Tina:** Estudié bellas artes en la universidad Jorge Tadeo Lozano.

**MLT:** ¿Empleos?

**Tina:** Fui profesora de pintura para sordos en Rochester, entre 1985 y 1986, pero no me gustó porque allá el sistema era rígido, no había lugar a la libre expresión; es un arte encajonado, no había campo para la creación.

**MLT:** Un sistema demasiado cuadrículado que no va contigo.

**Tina:** A mí gusta un sistema más abierto y no se podía hacer así allá; y la técnica manual..., era difícil. Prefiero el arte no reglamentado; allá decían por ejemplo, un lápiz número 6 para la sombra tal... no me dejan pensar, y ¿qué pasa si yo quiero expresar una sombra diferente?, no me dejan.

**MLT:** ¿Siempre estudiaste grabado o había otras cosas, acuarela, óleo?

**Tina:** Sí. Empecé a trabajar en fotografía e hice una exposición en el museo de arte moderno, en el MAM. En la fotografía busco elementos para la pintura, lo que quiero expresar, antes era muy oscura.

**Blanquita:** La vida era oscura.

**MLT:** ¡Ah! ¿Antes de qué?

**Tina:** Tenía miedo a pintar con colores fuertes, aunque hacía de todo, grabados y dibujos también. Casi todo en blanco y negro.

**MLT:** ¿Cuándo fue ese cambio? ¿Coincidió con el implante coclear?

**Tina:** Sí, hace mas o menos 6 años. El cambio se nota en la pintura; se nota en la pintura porque hay diferencia cuando era pintura de audífono, a cuando es pintura de implante.

**MLT:** ¿Cómo así?

**Tina:** Con audífono yo pintaba muy oscuro, muy duro, muy feo. Después del implante comprendí la música, las voces de las personas, el sonido del viento, el sonido del agua. Yo pensé que todo era igual, pero todo eso fue muy importante para la pintura, de oscuros pasamos a claros.

**Blanquita:** En sonidos.

**MLT:** ¿Y eso repercutió en algo más?

**Tina:** Sí, ya no tengo miedo para nada.

**MLT:** ¿Actualmente enseñas pintura a niños sordos, verdad?

**Blanquita:** Tina inventó un programa que trabajó dos años en el ministerio de cultura, fue muy lindo porque fue un grupo de niños con discapacidades. Tuvo niños con parálisis cerebral, niños sordos, niños con Síndrome de Down, otros autistas, todo al tiempo en unos talleres de arte; el requisito era que cada niño tenía que inscribirse en compañía de un amigo de su misma edad sin discapacidad. Entonces era un grupo mixto que fue absolutamente hermoso.

**MLT:** ¿Y cómo se trabaja eso? Debió ser muy difícil.

**Tina:** Sí, todos los casos son diferentes, trabajo con imaginación, ellos todos tienden a pintar todo igual, pero yo busco que pinten lo propio, que no solo pinten casas que pinten otra cosa, que piensen en pintar otra cosa diferente, pero me ha costado un poco de trabajo.

**Blanquita:** Ella fundamentó la propuesta que hizo el ministerio en los derechos de igualdad y oportunidad de los niños con discapacidad; en ese curso estuvo su fundamento.

**MLT:** ¿Qué hace Tina desde que se acabó ese programa?

**Tina:** Dedicada a la pintura, trabajo donde puedo; tengo un estudio móvil.

**MLT:** ¿Los dos hijos son oyentes?

**Blanquita:** Sí, divinos, adorables. Te cuento una anécdota que Tina no conoce. Caminando por la carrera 15 con uno de ellos, Tomás, un día me dice: "Tita, siempre es (perdona la palabra) una mamera tener una mamá sorda, ¿sabes?. ¿A sí, porque?, le preguntó. Porque si estoy viendo televisión me dice "ven, ayúdame a llamar por teléfono, hablo por teléfono, no me entiende, no le entiendo". Sí, le respondo; tienes toda la razón, es muy difícil pero es lo que te tocó a ti, tienes que ayudarlo a tu mamá. Al rato el niño me dice, "pero sabes, ninguno de mis compañeros tiene una mamá tan berraca".

Linda anécdota. Tina sigue con su pintura, usa acuarela y óleo. Ha presentado varias exposiciones y vive muy feliz a su manera. Encontró lo que buscaba: "algo propio, los colores diferentes a la acuarela, estoy buscando el movimiento del agua, trabajo mojado, poner eso en la pintura es muy difícil, con la acuarela cambia mucho, cuando está seca cambia la acuarela y eso me gusta". Un ejemplo increíble de vivir con una desventaja. Acá, un ejemplo seguir.

#### **4. El Misterio de los gemelos siameses**

*Entrevistado el **Dr. FERNANDO SUAREZ, MD** Médico Genetista, y Bioeticista. Profesor Asistente del Instituto de Genética Humana de la Universidad Javeriana.*

**MLT:** La prensa ha mencionado desde hace ya ratos, la presencia de gemelos siameses y eso se volvió noticia.

**Fernando Suárez Obando:** Lo extraño y diferente ha fascinado a las personas en todas las épocas. Aun más si la diferencia o rareza, la presenta un ser humano. Unas veces generando rechazo y desazón entre los observadores, o gusto por satisfacer la curiosidad, otras forjando una serie de preguntas acerca de sus orígenes, una búsqueda de los porqués, los cómo y razones que originan las diferencias y siempre cuestionando la forma en que las sociedades han tratado a las personas diferentes. No es para nadie desconocido la existencia de circos cuya principal atracción son seres humanos deformados, mujeres barbudas, hombres elásticos, hombres lobos, gigantes y enanos. Personas que debido a sus rasgos físicos perdieron el derecho de pertenecer al común de las gentes y se han ganado un puesto en los misterios y los mitos. Los siameses no son la excepción, por el contrario, las noticias que hablan sobre un nuevo caso aumentan el deseo de satisfacer curiosidades, o lo que unos llaman satisfacer el vicio de inquirir sobre lo que no importa. Pero, ¿realmente no importa?

**MLT:** Pero, ¿qué serían los gemelos siameses?

**F.S:** La ciencia los denomina gemelos monocigóticos unidos, pero los conocemos mejor como siameses, debido a la legendaria pareja **conformada** por Chang y Eng, nacidos el 11 de mayo de 1811 en Siam (hoy Tailandia). Su nacimiento fue interpretado como una profecía del fin del mundo, una interpretación, que podría considerarse casi un reflejo del ser humano, ante cualquier hecho extraño. Sin embargo lejos de iniciar el Apocalipsis, Chang y Eng fueron celebridades de su época, realizando giras de exhibición en Europa y Estados Unidos, hasta establecerse como ciudadanos americanos, dedicarse a la vida de granjeros, casarse, tener más de 5 hijos cada uno y finalmente morir en 1874, a la edad de 64 años, con pocas horas de diferencia uno del otro.

**MLT:** ¿Cómo sucede eso?

**F.S:** Cuando un óvulo es fecundado por el espermatozoide se forma una estructura denominada cigoto, que a su vez origina el llamado disco embrionario en el cual finalmente se desarrolla el feto. Por razones no descubiertas hasta ahora, el disco embrionario se puede separar en dos. Si su separación es completa se presentan los gemelos idénticos. Si la separación es incompleta se forman los siameses. Es decir, dos fetos unidos por alguna parte del cuerpo. La medicina los clasifica de acuerdo al sitio del cuerpo por el cual se encuentren unidos, por ejemplo toracópago (del griego: Págo, fijado), unidos por el tórax. En algunos casos los siameses comparten órganos vitales y las relaciones anatómicas entre ambos son tan complejas que su separación

es imposible. Chan y Eng hubieran sido separados mediante una cirugía relativamente sencilla ya que no compartían órganos vitales.

**MLT:** ¿Hay varias clases de siameses?

**F.S:** Otra forma dramática de presentación de los siameses, es la presencia del denominado gemelo parásito en la cual uno de los dos siameses no se desarrolla por completo y se distinguen, por ejemplo miembros inferiores bien desarrollados unidos a otra persona por demás normal.

**MLT:** ¿Qué nos cuenta a cerca del llamado “Gemelo parásito”?

**F.S:** Los equipos médicos se enfrentan a diversos retos científicos al solventar los diferente abordajes que deben tener en cuenta para decir el modo de separar a dos siameses. Aun más allá del reto científico y técnico que esto supone, los dilemas éticos son de máxima importancia, por ejemplo en el caso en que se sabe que uno de los dos siameses debe morir para permitir la vida del otro. La decisión final acerca de proceder a la separación, aun conociendo el destino de uno de los siameses, tradicionalmente recae en los padres, después de conocer toda la información pertinente, suministrada por el equipo médico.

**MLT:** Si uno vive del otro, por eso se llama “gemelo parasito”. Pero igual, presenta un dilema ético tremendo.

**F.S:** El único caso en que la ley ha tenido que intervenir, ocurrió en Inglaterra en el año 2000, ante la negativa de los padres de llevar acabo el procedimiento. Los médicos tratantes decidieron llevar el caso ante los jueces, quienes decidieron que era conveniente realizar la separación de un par de siameses para preservar la vida de una de ellas, en sacrificio de la segunda. En este caso los médicos no esperaban una supervivencia mayor a un año si permanecían juntas. Los facultativos creían que si una de las siameses, que dependía de la circulación de la otra y presentaba además otras malformaciones, era separada, existían mejores expectativas de vida para la mas fuerte. Posterior a la separación quirúrgica, la primera siamés falleció como se esperaba y la segunda se recuperó satisfactoriamente. Una decisión por parte de los jueces británicos que despertó una gran polémica.

**MLT:** Polémica que sigue aun hoy en día.

**F.S:** Sí, tal vez para algunos sea satisfacer el vicio de inquirir en lo que no importa, sobre todo para aquellos que no tienen que lidiar con una malformación durante toda su vida, o quien no tiene que decidir quien debe morir o vivir. Pero si se examina más de cerca, aquellos que son diferentes son quienes mueven a las sociedades a pensar de un nuevo modo. Entonces sí importa. No es sólo la satisfacción de la curiosidad ante una noticia. Se trata de un reto para la sociedad ante lo novedoso y diferente, un reto para la ciencia en tratar de explicar las causas, un reto para la medicina, para brindar una mejor calidad de vida a los afectados, un reto ético y moral ante decisiones que implican la vida y la muerte. Un reto para la convivencia y la tolerancia.



## **5. Apuntes sobre genética, farmacogenómica, terapia génica y proteómica**

*En esta sección no hay entrevistas, pero sí apuntes de lo que la literatura científica mundial muestra en estos momentos.*

Después de Mendel y sus trabajos publicados en 1866 la Genética es reconocida como ciencia, sus trabajos de hibridación en guisantes le permitieron explicar los mecanismos de la herencia, razón por la cual se le conoce como “el padre de la genética”. Pero fue en 1906 cuando el biólogo británico William Bateson bautizó a esta ciencia con el nombre de genética.

El campo de estudio de la Genética es el material genético; por ejemplo: cómo se duplica, la forma en que se transmite de una generación a otra, como se manifiesta en los organismos, los cambios que puede sufrir de manera espontánea o por la acción de ciertos factores físicos o químicos los efectos que estos cambios provocan en estos y la relación que éste tiene con los organismos.

La función del DNA es la de servir de banco de información. Pero no sólo ha de poderse transmitir esa información a las sucesivas generaciones, sino que también debe poder utilizarse para el funcionamiento de cada célula. El flujo de la información (en su momento, denominado *dogma central de la biología molecular*) consiste en la transcripción de la secuencia de nucleótidos del DNA de un gen en un mensaje (secuencia complementaria) de RNA, y en la traducción de este mensaje en una secuencia de aminoácidos (proteína).

Sin embargo, en el DNA, no toda la secuencia contiene información que se traduce en proteína: existen secuencias interpuestas (llamadas *intrones*) que interrumpen la información “real” de los *exones*. Por tanto, el transcrito primario debe sufrir un proceso de maduración, consistente en cortar los intrones y empalmar los exones (En Inglés: *splicing*, con posible traducción al español: Procesamiento).

Como en el diagnóstico de otro tipo de enfermedades, en genética también se cuenta con la herramienta de las pruebas de laboratorio. Estas pueden ser usadas para el diagnóstico de la enfermedad o la confirmación del mismo, para proporcionar información del pronóstico, confirmar la presencia de la patología en individuos asintomáticos y/o con varios grados de ocurrencia y la predicción del riesgo relativo de futuras enfermedades en individuos sanos o su descendencia.

Hay pruebas de laboratorio en las que se analizan al microscopio los cromosomas, se detectan anomalías numéricas y estructurales, son éstos los exámenes de citogenética entre los que se encuentra el cariotipo. Hay pruebas metabólicas en las que se analizan aminoácidos en sangre y orina y son los exámenes de bioquímica genética entre los que se encuentran cromatografías y pruebas de tubo y, hay otras pruebas moleculares en donde se detectan entre otros, mutaciones asociadas con enfermedades genéticas raras que siguen patrones de herencia mendelianos, éstos incluyen entre

otros, por ejemplo, la distrofia muscular de Duchenne, la Fibrosis Quística, la Neurofibromatosis tipo 1, el Síndrome de Usher, el síndrome de Waardenbrug, las sorderas no sindrómicas, la retinitis pigmentosa, la neuropatía óptica de Leber y la enfermedad de Huntington, entre muchas otras.

Recientemente han sido desarrolladas diferentes pruebas para detectar mutaciones en condiciones más complejas como cáncer de colon, de ovario y de seno. Estas también tienen limitaciones y se usan más que todo para hacer estimativos de riesgo, en pacientes pre sintomáticos con antecedentes familiares. El beneficio potencial de estas pruebas es que pueden ser informativas para la familia del paciente. Además las colonoscopias realizadas a estos pacientes con mutaciones asociadas a cáncer de colon, pueden prevenir miles de muertes al año.

Una de las limitaciones para los investigadores es que las pruebas pueden no detectar todas las mutaciones asociadas a una condición en particular (por que muchas aun no han sido descubiertas), y las que ya se conocen pueden presentar diferentes riesgos en diferentes personas y poblaciones así que no se podrían generalizar y una consideración importante es que si hay pruebas diagnósticas, pero no hay tratamientos efectivos o preventivos relacionados.

Otra limitación está relacionada con el hecho de que revelar información acerca del riesgo de futuras enfermedades puede traer efectos psicológicos y emocionales graves; mas aún, se ha hablado hasta de falta de protección legal y de discriminación laboral hacia personas con información genética revelada a empresas o seguros médicos.

### *Farmacogenómica*

Ya se empezó a correlacionar DNA con respuestas individuales a tratamientos. Se han identificado subgrupos particulares de pacientes que reaccionan de una u otra forma a algún fármaco específico y así mismo, se han estudiado las respuestas individuales a tratamientos específicos.

Todo esto hace parte de la variabilidad interindividual de la respuesta que va directamente relacionada con las características genéticas del individuo, moduladas por factores fisiológicos, patológicos y ambientales. Luego la concentración del fármaco, la farmacocinética y la acción específica del fármaco, están ligados a la manifestación propia de la enfermedad y a la reacción adversa. La Farmacología del futuro pretende realizar una terapéutica individualizada monitorizando el cociente beneficio / riesgo en los sujetos; es decir, determinar el fármaco de elección para la manifestación específica de la enfermedad en el sujeto y la dosis apropiada para conseguir el efecto terapéutico, minimizando así el riesgo de reacciones adversas.

La Farmacogenómica se ocupa de la caracterización fenotípica y genotípica de los polimorfismos genéticos implicados en el metabolismo de fármacos y en receptores, dirigidos a una monitorización de los sujetos sanos o enfermos participantes en ensayos clínicos.



Algunas de las aplicaciones prácticas recientes de la Farmacogenómica están en cáncer, depresión, enfermedades cardiovasculares y metabolismo, se las encuentra en:

- *Cancer pharmacogenomics: current and future applications* Watters JW, McLeod HL *Biochim Biophys Acta* 2003 Mar 17;1603(2):99-111
- *Pharmacogenomics study of statin therapy and cholesterol reduction* Chasman DI, et al. *JAMA* 2004; 291(23) 2821-2827.
- *Role of pharmacogenomics in individualising treatment with SSRIs.* Mancama D, Kerwin R *W CNS Drugs* 2003; 17(3):143-51
- *Cardiovascular pharmacogenomics: current status, future prospects* Anderson JL, Carlquist JF, Horne BD, Muhlestein JB *J Cardiovasc Pharmacol Ther* 2003;8(1):71-83
- *Pharmacogenomics – Drug disposition, drug targets, and side effects* Evans, WE, and McLeod, HL *N Engl J Med* 2003; 348:538-549

### Terapia Génica

La terapia génica que es el cambio intencional de un gen específico por otro, pretende tratar, curar y últimamente prevenir enfermedades, cambiando la expresión de los genes de la persona. Los investigadores señalan que la Terapia Génica está en su infancia y que las terapias clínicas actuales se encuentran aún en su fase experimental.

Para curar enfermedades hereditarias (que, en la mayoría de los casos, se deben a genes defectuosos) se introducen genes sanos. Los Genes como se sabe, están compuestos de DNA que carga la información necesaria para sintetizar proteínas, que son como los “ladrillos base del cuerpo”. Las variaciones en la secuencia de ese código son llamadas mutaciones, que algunas veces son silenciosas pero otras pueden llevar a enfermedades serias. La terapia génica intenta tratar la enfermedad reparando los genes en problemas, o incluso reemplazando los genes faltantes.

Para ganarle a la enfermedad causada por el “daño genético”, los investigadores aíslan el DNA normal y lo empaacan en un vehículo conocido como vector, el que actúa como molécula de entrega. Se ha descrito el proceso con un símil de empresa repartidora de mercancía a domicilio, con camiones, carga, entregas y demás. Tal es así que pudiéramos decir que se han usado varios tipos de “camiones” de entrega, los que se han usado con mayor éxito en humanos son los compuestos por DNA viral. Estos camiones entregan e instalan su carga de tal manera que la célula receptora empieza a funcionar bien produciendo la proteína. Muchos problemas pueden resultar de esa entrega; por ejemplo, la entrega puede hacerse en una dirección equivocada haciendo que se prendan o apaguen otras maquinarias bioquímicas, resultando en algún tipo de cáncer o en algún problema en otro lado. Aun se trabaja en mejorar el tipo de “camiones” para minimizar los problemas.

Se está investigando muchísimo en la aplicación de la terapia génica, perfeccionando el paso de la entrega de genes que catalicen la destrucción de células cancerígenas o que reviertan estas cancerígenas en normales, al mismo tiempo en que trabajan en la entrega de genes virales o bacterianos como formas de vacunación y finalmente, en la entrega de genes que promuevan el crecimiento de tejido nuevo o que estimulen la regeneración de tejido dañado.

Cerca de 4.000 enfermedades se deben a desórdenes genéticos. Entre las que se encuentran en etapa experimental para este tipo de terapia están diferentes tipos de Cáncer, SIDA, Fibrosis Quística, enfermedad de Parkinson y de Alzheimer, Esclerosis Lateral Amiotrófica (enfermedad de Lou Gehrig), Enfermedad Cardiovascular y algunos tipos de Artritis.

Más de 600 protocolos clínicos de terapia génica son reconocidos e incluyen grupos de estudios alrededor del mundo. La gran mayoría de estudios está en Estados Unidos (81%), seguida de Europa (16%). Como era de esperarse, la mayoría de los protocolos están direccionados a varios tipos de cáncer.

Como es sabido hay enfermedades genéticas causadas por un único gen y otras por varios genes. Algunos investigadores reportan como la primera terapia exitosa en 1989 el trabajo de Rosenberg y colaboradores en donde se usaron retrovirus como vectores para introducir un gen de resistencia a la neomicina dentro de linfocitos infiltrantes de tumor en cinco pacientes con melanoma avanzado. Otros reportan que la primera terapia génica exitosa en 1990 fue para una enfermedad causada por un único gen y realizada por investigadores del Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos. La terapia se realizó a un niño de cuatro años de edad que tenía deficiencia de la adenosin deaminasa (ADA) que presentaba inmunodeficiencia severa.

Han sido muchas las enfermedades humanas estudiadas, como la Inmunodeficiencia Severa Combinada (SCID), en donde los niños carecen de defensas naturales contra infecciones, por lo cual podían solamente vivir en medios completamente aislados; esa es hasta el momento la única enfermedad curada por terapia génica. Desde ese momento hasta ahora, se reportan más de 900 protocolos clínicos que esperan ser probados y aprobados en el mundo entero. Deben probar seguridad, confianza y demostrar la expresión de la proteína terapéutica in vivo.

Como es fácil de imaginar, el trabajo no es fácil y no todos los estudios han sido exitosos. A enero de 2004 se habían identificado 918 protocolos en 24 países. Estados Unidos cuenta con las dos terceras partes de estas investigaciones. El Cáncer es la enfermedad más comúnmente estudiada seguida de las enfermedades monogénicas y enfermedades cardiovasculares. Los vectores virales (retrovirus y adenovirus) son los más usados, han sido los virales el DNA desnudo y otros vectores no virales han sido usados en la cuarta parte de estos protocolos, y más de 100 genes distintos han sido transferidos. Lastimosamente, hasta el momento aún es incierta la utilización de esta terapia, pues no ha logrado tratar realmente la mayoría de desórdenes

genéticos que nos aquejan en la actualidad. Aun falta mucho camino por recorrer y debemos ser pacientes con esto y no crear falsas expectativas todavía.

### *Proteómica*

La Proteómica estudia la estructura y función de las proteínas. El Proteoma como palabra se deriva de PROTEInas expresadas en el genOMA, y se refiere a todas las proteínas producidas por un organismo; el genoma, ya se sabe, es el conjunto entero de genes. El cuerpo humano está constituido por más de dos millones de proteínas diferentes, cada una con funciones distintas y es claro que son el componente principal de las vías fisiológicas de las células; cuando son enzimas, catalizan reacciones bioquímicas; si son neurotransmisores actúan como mensajeros; si son factores de crecimiento manejan el crecimiento y desarrollo de los tejidos; si son hemoglobina, transportan oxígeno a la sangre y si son anticuerpos, defienden el cuerpo de enfermedades.

Las proteínas son en general largas moléculas-cadena hechas de las múltiples combinaciones de solo 20 aminoácidos. Cada proteína tiene una información genética de origen específico, que le da una función determinada. Investigadores y científicos trabajan actualmente en desarrollar un mapa del Proteoma humano, buscando identificar nuevas familias de proteínas, y nuevas interacciones entre ellas así como sus vías de señalización.

La Proteómica juega un papel importante en el descubrimiento de medicamentos, medicina molecular y diagnóstica porque es el puente entre los genes, la proteína y la enfermedad.

Es sabido que muchos de los medicamentos con gran éxito en ventas son estas proteínas. Luego los avances en el Proteoma están directamente relacionados con la producción de medicamentos “personalizados” para individuos diferentes, con el ser más efectivos y el tener menos efectos colaterales.

Algunas de las aplicaciones prácticas clínicas recientes de la Proteómica se las encuentra en:

- Clinical proteomics: translating benchside promise into bedside reality Petricoin EF, Zoon KC, Kohn EC, Barrett JC, Liotta LA *Nat Rev Drug Discov* 2002 Sep;1(9):683-95.
- Proteomic analysis of post-translational modifications Mann M, Jensen ON *Nat Biotechnol* 2003 Mar;21(3):255-6.
- Early detection: Proteomic applications for the early detection of cancer Wulfkuhle JD, Liotta LA, Petricoin EF *Nat Rev Cancer* 2003 Apr;3(4):267-75.
- Proteomics in neuroscience: from protein to network Grant SG, Blackstock WP *J Neurosci* 2001 Nov 1;21(21):8315-8.

- EXPASy (Expert Protein Analysis System) Proteomics Server Human Proteomics Initiative (EXPASy).
- GeneCards - a database of human genes, their products and their involvement in diseases. Integrative Proteomics. National Human Genome Research Institute.
- *AMA Science. U.S. Department of Energy Office of Science, Office of Biological and Environmental Research, Human Genome Program. JainPharmaBiotech.*

En resumen, falta mucha investigación aún, pero no hay que perder las esperanzas. Ninguna enfermedad genética se cura ya con clonación, con células madres, con terapia génica ni con otro tipo de posibles tratamientos. Aún no, pero algún día, ojalá pronto.

## **6. El papel del investigador, sociedad y los medios de comunicación en la investigación con células madre**

***Martalucía Tamayo Fernández., MD, MSc. Médica Genetista y Periodista.***

Planteemos el tema como una TRILOGÍA. Mi interés primordial de abordar el tema como una trilogía, es sencillamente porque se deben considerar los tres actores de la situación que nos ocupa. Al hablar de Células Madre, deben mirarse tres actores en el tema: Los investigadores científicos, los pacientes que a futuro se beneficiarían y los medios de comunicación masiva que han intervenido en el debate público.

Declaración Pública: Debo confesar una situación personal, que me permite entonces hablar con propiedad de los tres actores: Declaro públicamente mi TRILOGÍA PERSONAL de Investigador Científico (desde hace 25 años trabajo en el área clínica de la genética y como investigadora en genética médica); Soy también un Paciente Genético, con una enfermedad crónica e incurable hasta el momento y por ende, potencial beneficiario del implante de las células madre; y adicionalmente, soy Periodista y Comunicadora Social graduada desde hace cerca de 8 años.

De manera que personalmente tengo los tres puntos de vista, distintos pero complementarios, que me permiten enfocar este problema desde todos esos ángulos.

### **· Punto de vista de la investigación científica:**

Para respaldar el punto de vista del INVESTIGADOR CIENTÍFICO, puedo decir que hago investigación médica- genética desde hace 20 años, sin experimentar, eso sí, métodos de tratamientos novedosos que no hayan sido probados antes en humanos. Pero quienes trabajamos seriamente en este campo de la investigación médica, tenemos muy claro que ante todo debe aplicarse el Método Científico, que el investigador está obligado a hacer una correcta Apropriación Social del Conocimiento, pero sin caer en el sensacio-

nalismo o mercantilismo de la noticia médica. El investigador tiene muy clara su relación con la Sociedad y con los Medios de Comunicación. Con y a través de ellos debe transmitir el resultados de sus investigaciones, pero de manera exacta, clara, verídica y proporcionada, después de haber debatido sus resultados en círculos académicos.

Si vemos las cosas desde el punto de vista CIENTÍFICO, deben quedar claros ciertos conceptos médicos, referente a los tipos de células madres que se pueden investigar y la realidad de la actual situación de esas investigaciones. Empecemos por decir que hay dos tipos de células madre: Las adultas y las de origen embrionario, con similares resultados en los estudios experimentales. Por consiguiente, se deduce entonces que no toda investigación entraña dilemas éticos, pues si se trabaja con células adultas no hay discusión ética; contrario a cuando se trabaja con células embrionarias. También estamos en la obligación de afirmar que en lo que se refiere a células madre, las posibilidades terapéuticas son experimentales; es decir, su aplicación aún está en prueba y no están confirmadas plenamente sus bondades terapéuticas.

Los investigadores sabemos que parte del Impacto de nuestros trabajos, está en la influencia sobre la legislación de un país, específicamente sobre los miembros de la Cámara y el Senado de Colombia. De manera que estamos en la obligación de asesorar a los políticos en sus labores legislativas, para evitar que extiendan leyes salidas de la información de un periódico, sin el conocimiento científico básico necesario para legislar en materia de salud y terapéutica médica.

Por otra parte, también debe tenerse presente que cuando hablamos de experimentación, es decir, la aplicación de métodos no probados y novedosos, debe también aplicarse el rigor del método científico. Cabe preguntarse porqué no se aplican las fases que suelen aplicarse a una investigación básica. Empezar por tratamientos en organismos microbiológicos, pasar a modelos animales (ratones y luego primates), para llegar después a los humanos. Ante esto, cabe pedir que haya un ente regulador y de control, algo similar a la FDA en la investigación farmacéutica, que rijan estos estudios experimentales terapéuticos.

Por supuesto que defendemos la unión y correlación que debe darse entre la investigación básica y la investigación clínico-terapéutica aplicada, porque no es conveniente que los dos tipos de investigación vayan cada una por su camino, sin que las dos se beneficien mutuamente del nuevo conocimiento que cada cual genere. Varios investigadores y entre ellos, el Académico Jaime Bernal Villegas, repetidamente han enfatizado sobre la necesidad de incentivar la investigación científica básica en los mecanismos de diferenciación celular, para dominar las células adultas, antes de entrar a investigar con células embrionarias y embriones clonados.

· **Punto de vista del paciente y la sociedad en general:**

A los pacientes y asociaciones de pacientes, nos interesa la Experimentación Médica, por el beneficio personal que representa con un indirecto e

innegable beneficio social. Pero no podemos permitir que los pacientes pidan esta experimentación sin importar los costos sociales, económicos y psicológicos. Debe quedar claro que las opciones terapéuticas que se le piden al sistema de seguridad social de un país, sean de métodos probados y seguros. No es correcto que el plan obligatorio de salud (P.O.S.) deba cubrir un tratamiento experimental, como tampoco esta bien que la experimentación terapéutica sea una investigación sin fases o sin rigor científico. No podemos pedir una experimentación masiva con Modelos Humanos, como sea y sin control alguno.

Los pacientes que padecemos enfermedades crónicas e incurables, o situaciones de discapacidad permanente sin posibilidades de corrección hasta ahora, seríamos los primeros potenciales beneficiarios de la experimentación con Células Madre. Lo primero que nos preguntamos las personas enfermas, es si eso que ofrecen sí serviría a todos los discapacitados, o sólo a unos cuantos; Pedimos que nos informen las posibilidades reales y verídicas de tales tratamientos; Que nos clarifiquen los riesgos y costos. Cabe preguntarse si los pacientes estamos decididos a someternos a cuanto manejo experimental ofrezcan, aún sabiendo que no es seguro. Existe la tendencia a buscar cualquier "Luz de Esperanza", sin validarla realmente, en medio del desespero y la desesperanza de ser un enfermo crónico sin posibilidad de tratamiento médico. Las asociaciones de pacientes cada vez mas insistimos en la necesidad de que la medicina avance y nos ofrezca alguna solución a nuestras dolencias, pero sabemos también que es sumamente importante que cada discapacitado aprenda a aceptar su enfermedad o condición lo mejor que pueda y que aprenda a vivir con ella, sin perder la esperanza de tratamiento o cura. Sabemos que es vital no caer en el desespero que nos lleva a buscar "cualquier cosa" por más experimental que sea. Debe tenerse cuidado con las expectativas y las esperanzas que pueden verse frustradas, ante unos resultados que no sean los esperados. El desgaste personal y familiar es muy alto, además de la enorme inversión económica que mucha gente hace sin tener realmente los medios para ello, lo que indirectamente produce el efecto paradójico de un detrimento de su calidad de vida. Lo he visto en muchos casos, gente que gasta sus últimos ahorros, vende la casa y el carro para pagar costosos tratamientos experimentales dentro y fuera del país, para regresar sensiblemente igual a como se fueron, pero más pobres y sin recursos que les faciliten el diario vivir.

Considero además, que las Asociaciones de pacientes también tienen su cuota de responsabilidad en cuanto al impacto de su posición y sus exigencias, sobre la legislación de Cámara y Senado. Debemos ser conscientes del riesgo de exigir que nos paguen posibilidades terapéuticas no probadas o en experimentación y más aún, de la legislación que surge en torno a ese tema. Existe un costo social, moral, ético y económico muy alto, por lo que debe tenerse mucho cuidado con las falsas expectativas y falsas esperanzas que se traducen en mas frustración.



· **Punto de vista Periodista y Comunicador:**

Los periodistas sabemos que tenemos una responsabilidad social y la Obligación de investigar y documentar cada informe que se haga. En el caso de comunicar lo relacionado con experimentos terapéuticos, el periodista debe hacer, como siempre, entrevistas a los científicos y revisión de la literatura científica mundial sobre el tema, para saber que esta comunicando la idea y los resultados correctos. Debe tener una Asesoría médico-científica confiable y asegurarse de que su Información es verídica.

Por ello, las facultades de comunicación social, los comunicadores y la sociedad en general, critican la manera como los medios masivos de comunicación han manejado este tema de las células madre y la desinformación que han causado en la población general. Por otra parte, sus acciones también han tenido relevancia y mucho impacto en la Legislación de Cámara y Senado. Gracias a esa divulgación, algunos senadores y representantes han comenzado a presentar diversos proyectos de ley que pretenden legislar el tema, tristemente sin bases sólidas o científicas y basados solamente en lo que los periódicos y noticieros muestran.

Los periodistas y comunicadores conocemos muy bien los llamados “modelos comunicacionales” y sabemos del impacto de nuestras noticias; tenemos conciencia del influjo que la opinión de un periódico o un periodista tiene sobre cada persona y que ese individuo, a su vez, tendrá influencia en otro y en otro y en muchos mas en una larga cadena que resume lo que es la difusión masiva y grupal de un mensaje. Un periodista reconoce los llamados condicionantes en la producción de un mensaje y es preciso que el público general sepa cuales son, porque de ello depende la manera como se presenta un hecho o una noticia.

Se tienen condicionantes individuales que se refieren a aspectos personales de quien emite el mensaje, como sus valores, creencias, actitud política y hasta orientación religiosa. Existen una serie de rutinas de trabajo que son las condiciones que rodean a quien emite el mensaje, tales como horarios de trabajo, sus cargas laborales, su rol profesional y su ética periodística. También existen otros condicionantes que son propios de la organización misma a la que pertenece el comunicador. Tal es el caso de la política interna del medio de comunicación (prensa, radio o televisión), recursos, infraestructura, tiempo o espacio asignados y los condicionantes individuales de los dueños o directores del medio. Por otra parte, existen otros factores externos que rodean el proceso mismo de comunicación, como por ejemplo factores políticos y económicos del momento, sumado a la competencia de otros medios, todo lo cual juega papel importante en la manera como se presentan las cosas en los medios de comunicación. Por otro lado, también sabemos que la comunicación eficiente se basa en que el mensaje sea claro, veraz, en cantidad adecuada, oportuno y de distribución uniforme, de manera que pueda ser entendido por toda la sociedad; pero sobre todo, que sea fiel a la verdad.

El problema está en que algunas veces el comunicador se deja llevar por la presión de la rutina del trabajo periodístico, como las “horas de cierre” que

lo llevan a entregar rápido sin verificación completa del tema; la “cuota de noticias” que lo obliga a cumplir por cumplir aunque no esté listo; la “asignación de fuentes y temas” que hace que a alguien le den un tema que no le interesa mucho y lo hace de regular manera, las “políticas de la organización” que no le permiten decir algo o que le prohíben decirlo; el “límite de espacio” que obliga a resumir y a veces a dejar incompleto el planteamiento; y la opinión o decisión del editor del medio que hace cambios en el texto o en el título que a veces desdibujan lo que se quiso decir correctamente.

Como puede verse, el tema es tan complejo que me lleva a resaltar la importancia de enseñarle a médicos y periodistas-comunicadores, lo pertinente a la relación Médico-Periodista o Medicina y Medios de Comunicación Masiva. Existen varias posibilidades que ambas partes deben conocer muy bien. Existen muchos “hechos médicos vueltos noticia”, sabemos del actual “periodismo marketing”, conocemos el “beneficio profesional” que se obtiene al salir en un medio de comunicación y sobra decir que sabemos de la existencia de “intereses económicos” que puede haber en las dos partes.

Paralelamente, se discute la presión de la sociedad y del mundo moderno para que la ciencia encuentre rápidamente curas a enfermedades hasta ahora intratables. Personalmente creo que esa presión no justifica que aprobemos lo que sea a cualquier precio, pero tampoco significa que nos cerremos a las posibilidades terapéuticas futuras. Se me ocurre que debemos hacer la propuesta de simplemente tratar de “ser razonables” ante todo y en todo momento. Surge entonces otra consideración que debe ser planteada y discutida. ¿Es válido que la empresa privada con ánimo de lucro sea la que promueva la investigación con células madre embrionarias?; ¿Es válido que ese “negocio” pida fondos gubernamentales para investigar?; ¿Es válido su posicionamiento como “grupo de investigación”?; ¿Es válido que esa “empresa-ánimo de lucro” promueva proyectos de ley que la favorezcan?.

Ya se ha mencionado la falta de asesoría confiable en ciertos Proyectos de Ley del Senado o de la Cámara de Representantes. Es importante que la Academia Nacional de Medicina lidere este tipo de debates públicos y que asesore el movimiento público y político que se ha formado en torno al tema y que analice los proyectos de ley que se trabajan actualmente.

En conclusión, en medio de esta TRILOGÍA Investigador Científico, Paciente y Medios de Comunicación: Es obvio que deben trabajar juntos, en un esfuerzo mancomunado para ser veraces, realistas, aterrizados y muy responsables.

#### **Nota de la editora del capítulo:**

Aun no hay clonación de fragmentos como terapia curativa, aun no hay curas definitivas de enfermedades genéticas con la manipulación de células madres, aun no existe la terapia génica perfecta y deseada, aun no hay vacunas para las enfermedades inmuno-genéticas; mejo dicho, aun falta mas investigación científica y mas trabajo. Debemos saber que la medicina genética sí está trabajando en ello, que si hay grupos científicos serios trabajando en esos experimentos y que hay buenos augurios. Aún falta, pero hay esperanzas. Paciencia, démosle tiempo al tiempo.



### **Bibliografía**

1. National Institutes of Health (NIH) and the Food and Drug Administration (FDA) new Web-accessible database (Genetic Modification Clinical Research Information System - GeMCRIS). Source: Journal of Gene Medicine Web site ([www.wiley.co.uk](http://www.wiley.co.uk)), accessed March 2003.
2. Gene therapy clinical trials worldwide 1989-2004 - an overview Edelstein M , Mohammad R. Abedi, Jo Wixon, Richard M. Edelstein *Pharmacoeconomics* 22(8):481-493 2004.
3. U.S. Department of Energy Office of Science, Office of Biological and Environmental Research, Human Genome Program. American Society of Gene Therapy. Gene-Cell, Inc.
4. Gene therapy clinical trials worldwide 1989-2004 - an overview Edelstein M , Mohammad R. Abedi, Jo Wixon, Richard M. Edelstein *Pharmacoeconomics* 22(8):481-493 2004.

## CAPÍTULO 4

# Derechos en salud de la persona en condición de discapacidad

Hernán Jurado

*Abogado experto en temas jurídicos en salud*

**EL SISTEMA GENERAL DE SEGURIDAD SOCIAL** está basado en las empresas prestadoras de salud, denominadas EPS, que a su vez contratan servicios con pequeñas entidades prestadoras de servicios médicos, denominadas IPS. El sistema cubre a los afiliados para prever lo relacionado con invalidez, vejez y muerte; esta puede ser de origen común, o bien ser de origen laboral. El sistema implica que una parte de los aportes los paga la empresa y otra parte los paga el propio trabajador. Es el trabajador quien decide a qué empresa de salud (EPS) quiere afiliarse y la decisión es voluntaria.

AMPAROS DE LAS EPS:

1. Asistencia Médica y Hospitalaria
2. Acceso por niveles
3. Urgencias Vitales
4. Exámenes diagnósticos y medicamentos
5. Calidad hotelera media en hospitalización
6. Incapacidades, prótesis, etc.

Lo anterior ilustra los servicios que ofrece una empresa prestadora de salud, EPS, en cuanto a enfermedades comunes. Ahora bien, cuando se trata de enfermedades profesionales o debidas a aspectos laborales, se entiende entonces con las empresas denominadas A.R.P, que atienden lo relacionado a Riesgos Profesionales. En este caso, esta empresa si la escoge la empresa y es ella la que paga la totalidad de la mensualidad de la afiliación.

### Orígenes

- El Sistema de Seguridad Social en Salud proviene de la existencia del régimen de competencias y recursos que la Ley 10 del 10 de Enero de 1990 otorgó, y por la cual se asignaron responsabilidades a los diferentes niveles de la Administración Pública y reservó otras al subsector privado.
- Posteriormente, la Constitución Política de 1991 y la Ley 60 de Agosto 12 de 1993 sobre distribución de competencias y recursos, ratificaron lo establecido en dicho estatuto.
- La ley 100 de 1993 dió un vuelco fundamental al conjunto funcional del Sistema de Salud.

### ¿Qué es la seguridad social en salud?

Es el derecho que tienen todas las personas a protegerse integralmente contra los riesgos que afectan sus condiciones de vida en especial los que menos caban la salud y la capacidad económica, con el fin de lograr el bienestar individual y el de la comunidad.

### Derecho a la salud

La Constitución Nacional protege como fundamentales los derechos a:

- Vida
- Salud
- Seguridad social
- Libre desarrollo de la personalidad
- Protección especial al menor

El derecho a la salud, por mandato constitucional, tiene el carácter de fundamental y prevalente en los niños. En las personas adultas, el derecho a la salud adquiere el carácter de fundamental cuando se relaciona con otros factores, como cuando la vulneración al derecho a la salud amenaza el derecho fundamental a la vida, a la integridad física o mental.

Todos los niños menores de un año que no estén cubiertos por algún tipo de protección o de seguridad social tienen derecho a recibir atención gratuita en todas las instituciones de salud que tengan aportes del Estado.

El Derecho a la Salud está compuesto por cuatro elementos esenciales:

- Disponibilidad de establecimientos, bienes y servicios,
- Acceso a dicha infraestructura,
- Aceptabilidad (respeto por el paciente, reconocimiento de la diversidad)
- Calidad.

Así mismo, este derecho tiene una dimensión colectiva, relacionada con la salubridad pública, y una dimensión individual, circunscrita a la promoción del bienestar y la prevención, tratamiento y lucha contra las enfermedades.

El derecho a la salud hace parte de los derechos que conforman el derecho a la seguridad social, consagrado en el artículo 48 de la Constitución Política. Es, por lo tanto, un servicio público de carácter obligatorio que debe prestarse siguiendo los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad. La atención de la salud de las personas y del saneamiento ambiental, está a cargo del Estado, el cual debe garantizar el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud y ejercer el control y la vigilancia sobre las entidades privadas que prestan el servicio público de la salud.

### **Causales de negación de servicios de salud**

- Negación de tratamiento
- Negación de medicamento
- Violación al derecho a escoger el servicio de salud
- Demora en autorización de servicios
- Retención de pacientes o cadáveres
- Ausencia de información

### **Solicitud de tratamientos y semanas de cotización**

El usuario no puede exigir el pago de un servicio cuando no cumple con el período mínimo de semanas cotizadas, pero esto tiene ciertas excepciones. La ley dice que debe suministrarse el tratamiento médico prescrito cuando:

1. No hacer un tratamiento que depende de un mínimo de semanas cotizadas al sistema, vulnera o amenaza los derechos a la vida y a la integridad física de la persona que lo necesita.
2. El tratamiento formulado no pueda ser reemplazado por otro tratamiento que sí está incluido dentro de las semanas mínimas de cotización.
3. El interesado no tiene la capacidad económica para cubrir el porcentaje que la EPS le exige que pague, con fundamento en la normatividad legal y no puede acceder al tratamiento médico prescrito mediante otro plan de salud que lo beneficie; por ejemplo, no posee un plan complementario de salud o prepago.
4. El tratamiento ha sido prescrito por un médico adscrito a la EPS a la cual se le está solicitando la atención del mismo.

### **Negación de medicamentos**

En algunos casos las entidades de salud pueden negarse a suministrar un medicamento. Ello ocurre cuando un paciente requiere un medicamento que no se encuentra incluido en el Plan Obligatorio de Salud (POS). La entidad de salud no se encuentra obligada a suministrar el medicamento y éste debe ser asumido por el paciente.

Se exceptúan los casos en los cuales se compromete el derecho a la vida o la dignidad de la persona. Si el paciente tiene un fuerte dolor o si su salud corre grave riesgo, no debe aplicarse la normatividad que restringe la entrega del medicamento. Tampoco se justifica la negación de medicamentos cuando se aluden razones económicas, o porque lo requerido es de difícil consecución.

### **Demora o negación de servicios**

La demora o negación de la autorización o la realización de procedimientos quirúrgicos prescritos a los afiliados a una administradora de salud, especialmente cuando se trata de casos de urgencia, vulnera el derecho a la salud del afectado y amenaza sus derechos a la vida y a la integridad. Esta vulneración no sólo ocurre cuando el paciente se encuentre en riesgo de morir o de perder un miembro de su cuerpo a causa de la demora de la cirugía, sino también cuando hay demora injustificada para practicar exámenes, atender consulta de urgencias u otro procedimiento.

### **Retención de pacientes**

Retener a los pacientes en los centros asistenciales, como mecanismo para asegurar el pago de servicios de salud, vulnera la dignidad de la persona retenida porque la convierte en objeto que se puede cambiar por la cancelación de un dinero; además, vulnera su derecho a la libertad. Dicha situación es similar a cuando se retienen los cadáveres de pacientes fallecidos.

## **Derecho a recibir información**

El paciente debe recibir información clara, oportuna y suficiente acerca de los riesgos y consecuencias de las alternativas disponibles para afrontar su enfermedad y de esta manera poder decidir en forma responsable y autónoma la alternativa que mejor se ajuste a su proyecto de vida.

Una vez el paciente o su acudiente tome la decisión, se da lo que se conoce como el consentimiento informado.

El cuerpo médico debe respetarla y actuar en consecuencia.

Se exceptúan los casos de urgencia vital, en los cuales el cuerpo médico debe actuar de manera inmediata para preservar la vida del paciente.

## **Mecanismos de protección**

Las personas afiliadas tienen ante las EPS algunas medidas que los protegen para exigir sus derechos. Estas son:

- Derecho de petición (Carta que se basa en el derecho de petición que nos confiere la Constitución Nacional de Colombia. Muy efectiva ante entidades públicas).
- Comité Médico Científico (Instancia ante la que se puede dirigir o quejar un usuario)
- Defensoría del Pueblo (Otra oficina que defiende los derechos de los usuarios)
- Acción de Tutela (Segunda instancia a la que se acude generalmente después de que nos han incumplido el derecho de petición).

## **La acción de tutela**

La acción de tutela es la garantía que ofrece la Constitución de 1991 del derecho que tienen todas las personas a la protección judicial inmediata de sus derechos fundamentales.

Esto está expresado así en el Artículo 86 de la Constitución: *“Toda persona tendrá acción de tutela para reclamar ante los jueces, en todo momento y lugar, mediante un procedimiento preferente y sumario, por sí misma o por quien actúe a su nombre, la protección inmediata de sus derechos constitucionales fundamentales, cuando quiera que estos resulten vulnerados o amenazados por la acción o la omisión de cualquier autoridad pública”*.

La acción de tutela se refiere a los derechos fundamentales de las personas; es decir, todos aquellos que son inherentes al individuo y que existen antes que el Estado y están por encima de cualquier norma o ley que los reconozca o no. Según la Corte Constitucional (Sentencia T-451 de julio 10 de 1992), el que un derecho sea fundamental no se puede determinar sino en cada caso en concreto, según la relación que dicho caso tenga con uno u otro

derecho fundamental; es decir, la Constitución no determina de una manera clara cuáles son los derechos fundamentales, de tal manera que como tales no se puede considerar únicamente a los que la Constitución de 1991 enuncia en el Capítulo I del Título II.

**La acción de tutela es:**

- Subsidiaria: O sea que sólo es aplicable cuando no existe otro medio de defensa judicial.
- Inmediata: Su propósito es entregar una respuesta rápida a la protección que se solicita.
- Sencilla: No tiene ninguna dificultad para su aplicación.
- Específica: Es única para la protección de los derechos fundamentales.
- Eficaz: Exige que el juez estudie a fondo el caso antes de dar un veredicto.

La acción de tutela puede aplicarse cuando se amenaza un derecho fundamental, bien sea por parte de una autoridad pública o por parte de particulares. Además, la acción de tutela puede utilizarse como un mecanismo transitorio para evitar un daño irremediable sobre las personas.

La acción de tutela es resuelta por el juez encargado del lugar donde ocurren u ocurrieron los hechos o acciones que pusieron en peligro o violaron el derecho fundamental. El Defensor del pueblo y las personas que por él fueron delegadas (defensores regionales, personeros) también pueden interponer acciones de tutela, ello debido a que las personas tienen derecho a solicitar acciones de tutela por medio de un representante.

En general, los discapacitados tienen una legislación que los protege y les permite EXIGIR el cumplimiento de sus derechos en salud. Solo asesórese muy bien y aplique las herramientas que tiene a la mano para buscar una mejor calidad de vida. Si ya le tocó VIVIR EN DESVENTAJA, haga uso de sus derechos y cumpla sus deberes.

## CAPÍTULO 5

# Aspectos psicológicos de las discapacidades

Noemí Sastoque Parisier, MD

*Médica Psiquiatra*

*U. Javeriana-U. del Rosario*

La DISCAPACIDAD tiene una serie de implicaciones que se deben considerar. Bien sea, los aspectos psicológicos en la persona que sufre alguna discapacidad y los aspectos psicológicos en la familia de los discapacitados. Obviamente son dos panoramas muy diferentes sobre los que se debe trabajar.

La persona en condición de discapacidad sufre un proceso de adaptación que solo él vive y generalmente aprende a manejar su problemática con algunos elementos que el mismo descubre en sí mismo y en su entorno, bien sea familiar o de la sociedad que lo rodea. Por otro lado, los familiares de un discapacitado sufren otro tipo de proceso de adaptación



que implica muchos otros factores, sobre los que también se debe trabajar.

Ahora bien, hay otras dos consideraciones que deben hacerse: Una cosa es tener la discapacidad desde el nacimiento, o que se trate de algo adquirido. Las implicaciones psicológicas no son las mismas en esos casos. Si la persona nació con una discapacidad, pasa por un proceso de muchos años que le permiten adaptarse a su problema y poco a poco va aceptando y cambiando su vida para vivir y sobrevivir con su problema. Si la discapacidad es adquirida y súbita, el proceso a seguir es diferente pues no hay muchos años de adaptación, sino que de un momento a otro la persona debe hacer cambios sustanciales a su vida.

### **Proceso de adaptación:**

Como su nombre lo indica, es un proceso; es decir, que se va dando paso a paso y toma un tiempo indeterminado. En cada individuo habrá variaciones debidas obviamente al caso y a la personalidad de cada cual.

Los pasos que se siguen usualmente en este proceso son:

- Negación
- Rabia
- Negociación
- Depresión
- Aceptación

La *NEGACIÓN*. Es cuando la persona o la familia, se dice a sí mismo: "No pasa nada". Luego viene la etapa de *RABIA* y se pasa a un fenómeno de *NEGOCIACIÓN*. Se hacen "Transacciones" con la vida, o se buscan "soluciones mágicas". El paso siguiente es la etapa de *DEPRESIÓN*, que implica tres estadios muy interesantes, denominados: Tristeza, Minusvalía y Culpa. Durante esta parte, la persona puede sentir una enorme tristeza por su pérdida, puede llegar a sentir que no vale nada o que vale muy poco y por supuesto, también se pasa por la culpa que se auto-infiere por lo que le haya pasado. Finalmente, esta etapa cierra el ciclo con el periodo de *ACEPTACIÓN*, el que por supuesto "no significa resignación", sino que se aprende a vivir con la enfermedad y aquí, ya se hace necesaria para la adaptación y rehabilitación.

Pero dado que un proceso de estos se pudiera complicar con un estado depresivo más severo, conviene conocer algo de esta condición.

Lo que debe saberse sobre el TRASTORNO DEPRESIVO:

- Es una enfermedad
- Alteración del afecto
- 1 de cada 5 personas sufren depresión
- El porcentaje aumenta en discapacitados
- Causa biológica
- Tratamiento: farmacológico y psicoterapia

Es claro que no es un estado de ánimo pasajero que se pueda manejar con remedios caseros, el verdadero trastorno depresivo es una enfermedad que implica alteración del afecto. Suele tener una causa bioquímica clara, por lo cual está muy indicado el tratamiento con medicamentos antidepresivos. Ese manejo se puede alternar con psicoterapia y la medicación no es necesaria tomarla de por vida, sino que se formula según cada caso.

Lo que debe saberse sobre el TRASTORNO DE ANSIEDAD:

- Es una enfermedad
- Ansiedad generalizada, Fobias, Pánico, Trastorno Obsesivo Compulsivo
- Muy común
- Temores, deseo de salir corriendo, dolor torácico, taquicardia, dificultad para respirar, etc.
- Sin causa aparente

Se considera una enfermedad y no un estado pasajero, por lo tanto amerita tratamiento farmacológico, el que suele asociarse a psicoterapia con muy buenos resultados. La ansiedad se acompaña de síntomas físicos como temor y cambios respiratorios o cardíacos que varían en intensidad según el estado de cada persona; las alteraciones pueden llegar a estados de pánico y fobias, sin que el individuo identifique un detonante o una causa específica. También podrían presentarse alteraciones propias de un trastorno obsesivo-compulsivo (conductas repetitivas incontroladas compulsivas).

### **El tratamiento farmacológico y psicoterapia**

El manejo de estos estados busca varias cosas en principio:

- Fortalecer autoestima
- No inferioridad
- No compararse
- Vencer la “discapacidad emocional”
- Para lograr aceptación de los otros hay que aceptarse a sí mismo.

Es decir, que el manejo conjunto de fármacos y psicoterapia trata de lograr que la persona afectada de ansiedad o depresión, fortalezca su auto imagen o autoestima y se quite esa sensación de inferioridad que suelen sentir, en especial cuando se comparan con los demás. No en vano siempre se ha recomendado no compararse, porque siempre habrá gente más grande o más pequeña que tu. Otro aspecto a considerar es cuando la persona si pudiera superar un problema, pero está convencida de que no puede hacerlo por discapacidad emocional; ahí requiere ayuda psicológica integral. Finalmente, debe quedar claro que nadie logra la admiración, el respeto o la aceptación de las demás personas, sin haberse querido y aceptado así mismo.

Un axioma importante a tener siempre en cuenta es este: “*LA DISCAPACI-*

*DAD NO ES INCAPACIDAD*". Por eso se rechazan términos como "inválidos" o similares que pueden resultar muy peyorativos; partiendo de la base de que nadie "no-vale", así no pueda valerse por sí mismo. Es entonces cuando entra la FAMILIA a jugar un papel muy importante en la vida de un discapacitado.

- LA FAMILIA
  - Debe *acompañar* en el momento del diagnóstico
  - Debe trabajar su proceso de *Aceptación*
  - Estar atentos a un posible *conflicto de pareja*
  - Evitar los sentimientos de *aislamiento*
  - Evitar la *sobreprotección*

Si la familia rodea con cariño a la persona en condición de discapacidad, es clarísimo que le facilita su proceso de superación del problema físico que tenga. Es importante que a un discapacitado o a los padres de un discapacitado no se le de el diagnóstico estando solos; sería preferible que la familia lo acompañara en ese momento y en los días sucesivos lo apoyaran para que pudiera hablar sobre esa situación e iniciar su manejo psicológico de apoyo. La persona y la familia juntos, entran en el proceso de aceptación y si lo desean pueden superar cualquier conflicto, familiar o de pareja; todo es posible con comunicación y amor. Si bien es cierto que no conviene oír todo lo que la gente dice u opina sin saber, tampoco es bueno el aislamiento, en donde ni el discapacitado ni su familia permiten la entrada de alguien entrenado y adecuado que les preste la ayuda necesaria. Por último, la familia debe saber que sobreprotegiendo al discapacitado tampoco se le ayuda, porque la persona debe aprender a ser lo mas autosuficiente posible; de esa forma, en un futuro será capaz de "valerse por sí mismo" aunque esté solo.

### **¿Hay soluciones mágicas en todo este proceso?**

No las hay, pero hay muchas cosas por hacer que funcionan muy bien:

- Conocimiento de la discapacidad y del proceso.
- No discriminar al discapacitado
- Luchar contra discriminación e intolerancia
- Luchar por los derechos de los discapacitados
- Aprender a comunicarse
- Terapia de grupo con otras familias de discapacitados

Si el discapacitado acompañado de su familia entra en este proceso y sigue estos pasos, podría funcionar tan bien como si fuera una fórmula mágica. Uno debe saber todo lo que más pueda sobre su enfermedad y su problema para poder superarlo. Ni la familia ni la sociedad tienen derecho a discriminar al discapacitado por su condición, por eso se requieren grupos que luchen por esos derechos. Si la discapacidad implica un problema de comunicación, deben buscarse todas las alternativas posibles; todos estamos en la obligación de aprender a comunicarnos y buscar algún canal de comunica-

ción efectiva con el discapacitado. Por último, suele recomendarse terapias en grupo con personas que tengan similares discapacidades que uno, pero esto debe ser manejado por el psiquiatra o terapeuta y se dará en la medida en que la persona logre y quiera hacerlo.

Superar una discapacidad, cualquiera que sea, es una tarea titánica de gran esfuerzo y mucho trabajo continuado, tanto del individuo afectado como de su familia y amigos. No teman buscar ayuda profesional de psicología o psiquiatría, es muy positivo ese apoyo antes de perder el control de la situación. Eso, hoy en día se maneja como una enfermedad más del ser humano, sin misterios y sin tabúes.

*NO ES UN CAMINO FACIL, PERO LOGRAR CRUZARLO APORTA BIENESTAR Y SATISFACCIÓN A TODO EL GRUPO FAMILIAR.*

### **Bibliografía**

1. Psiquiatría Clínica. Diagnóstico y tratamiento en niños, adolescentes y adultos. Gómez Restrepo, Hernando Bayona, Rojas Urrego Santacruz Oleas. Uribe Restrepo. Ed. Editorial Panamericana, 3ª Edición, 2008.
2. Whitaker J. Psicología. Mexico: Interamericana, 1977.
3. Bowen, M. De la familia al Individuo. Barcelona: Paidós, 1991.
4. Estrada I. L. El ciclo vital familiar. México, Grijalbo, 1997.
5. Vélez H., Rojas W., Barrero J., Psiquiatría. Medellín: Corporación para Investigaciones Biológicas, 1998.



**II PARTE**

**SORDERA, CEGUERA  
y SORDOCEGUERA  
DE ORIGEN GENÉTICO**



## CAPÍTULO 6

# Programa de seguimiento de sordocegueras genéticas

Martalucia Tamayo F., MD,MSc  
*Directora Científica*  
*Fundación Derecho a la Desventaja*

Se propone un programa de seguimiento especialmente dedicado a esta discapacidad. Objetivos de un Seguimiento de personas con limitaciones sensoriales de origen genético:

1. Fortalecer los Programas de Tamizaje neonatal o escolar existentes actualmente.
2. Consecución de pacientes diagnosticados por los diferentes programas de Tamizaje.
3. Ofrecer educación individual y familiar a los pacientes con limitaciones sensoriales de origen genético.



4. Crear un compromiso familiar en el tratamiento del paciente con limitación sensorial.
5. Asesoría permanente de los pacientes y familias con limitaciones sensoriales.
6. Asesoría en la rehabilitación, tratamiento y manejo del paciente, aún si falta afiliación al P.O.S.

### **Plan de Seguimiento**

1. Visita de trabajadora social, para hacer un diagnóstico de la situación médica, familiar, laboral y psicosocial de cada caso, e inicialmente definir necesidades.
2. Trabajo social encaminado a educación sobre la enfermedad y su tratamiento.
3. Definir estrato socio-cultural de la familia del paciente.
4. Encaminar por medio de la E.P.S. o A.R.S. correspondiente, el tratamiento y manejo integral del limitado sensorial, o a su complementación en los pacientes carentes del sistema de salud, por medio de las valoraciones anteriormente expuestas.
5. Orientación a los familiares en sus dudas sobre el manejo con E.P.S. o A.R.S. correspondientes.
6. Orientación global a las personas con limitaciones sensoriales.

### **Estudio de trabajo social en el 2008**

Las visitas de TRABAJO SOCIAL a las personas sordociegas que se analizaron durante el año 2008, mostró información muy importante y a su vez, dramática.

### **Total de individuos trabajados durante el año 2008:**

La base de datos inicial de la Fundación Derecho a la Desventaja, ha analizado hasta el momento un total de 38 familias en Bogotá, de las cuales se completaron durante el año 2008 a 26 familias, lo que corresponde al 68.4% de la población Bogotana reseñada. Aunque el grupo del Instituto Genética Humana de la Universidad Javeriana, ha identificado más de 70 familias con casos de sordocegueras.

### **Edad de los individuos visitados:**

La mayoría de los adcritos a este programa, el 72.7%, están en el rango de 31 a 50 años de edad. Seguido del rango 51 a 60 con el 13.6 %, el 6.8% por igual para los rangos de 11 a 20 años, de 21 a 30 años y de 51 a 60 años respectivamente y, sólo un paciente en el rango de 0 a 10 años.

### **Ocupación actual de los individuos visitados:**

La mayor parte de estos pacientes, el 52.2%, están en el grupo de los que no desarrollan ningún tipo de actividad productiva – a pesar de tener una edad madura-; seguido del grupo que se dedica al hogar con el 18.1%; empleados en algún oficio el 13.6%; estudiantes en el 6.8%; se detectaron trabajos independientes como lava carros, construcción y empleada doméstica cada uno con un 4.5%; seguido por otros oficios independientes e informales como costurero, vendedor ambulante, mecánico, ebanista, y finca raíz cada uno con un 2.2%. De aquí se deduce la labor tan grande que se podría adelantar para capacitarlos y así a futuro desarrollar actividades productivas para estos pacientes, ya que por su discapacidad es muy difícil que puedan conseguir un empleo estable. Los proyectos de consecución de trabajo e inclusión laboral que se están desarrollando desde la Fundación, serán parte de las tareas por continuar e implementar.

### **Nivel educativo de los individuos visitados:**

El mayor porcentaje, 27% de los pacientes de este programa, tienen un nivel educativo de primaria; seguido de un 27% que tiene bachillerato incompleto, un 18% con primaria incompleta, otro 15.9% con bachillerato completo, un 8% que tiene un nivel educativo técnico, el 4.1% sin estudio alguno. Existe un grupo se encuentra estudiando algo en el momento y ninguno de toda la población tiene nivel universitario.

El nivel educativo es el factor que define el empleo y el salario devengado. Es por eso tan importante la labor a desarrollar desde la Fundación para asegurar a estos pacientes que con un trabajo estable ellos tengan cubiertas sus necesidades básicas de alimentación, salud y vivienda y en un futuro no muy lejano por su discapacidad, puedan tener una pensión.

### **Estado civil de los individuos visitados:**

El 56% de los pacientes son solteros, seguidos de casados con el 44%. De estos, hay viudos (9%) y separados (2%).

Entre las familias entrevistadas se encontró a los que los pacientes solteros viven con sus hermanos o con sus padres, a pesar de que la mayoría son adultos, por eso es frecuente encontrar en un mismo hogar hasta cinco de sus miembros sordociegos.

### **Tipología de familia:**

La mayoría de los pacientes (46.8%) tiene una familia nuclear (padres e hijos, no importa la edad que ambos tengan); seguido por una familia extensa en el 51% de los casos, quienes viven con otros miembros de familia como abuelos, primos o tíos y, solo el 2.2% correspondió a un tipología unifamiliar que corresponde a un paciente que vive solo.

### **Afiliación a Salud:**

El 54.5% de los pacientes pertenece al sistema subsidiado de salud (Sisben), seguido con el 40.7 % que pertenece al sistema contributivo y un 4.8% que no tienen afiliación a sistema alguno.

Los pacientes que no tienen afiliación alguna son direccionados por nuestra fundación al sistema subsidiado. De aquí se deduce la labor que se tiene que desarrollar con estos pacientes, a fin de asegurar que tengan acceso al servicio de salud de manera pronta y efectiva.

### **Estrato socioeconómico:**

La mayor parte de la población, el 75%, está en el estrato 2, seguido del 10.4% en el estrato 3 y un 14.6% en el estrato 1. Se deduce la tarca que tiene que desarrollarse para asegurar que estas familias tengan cubiertas sus necesidades básicas de salud, alimentación, educación y vivienda.

### **Tenencia de vivienda:**

Un porcentaje aparentemente alto figura con tenencia de casa propia, el 47%, esa información corresponde a casa de los padres: seguido por la tenencia de casa familiar en el 35%, de apartamento en arriendo en el 9% y vivienda enquilinato para un 9%.

El dato de casa propia, (47%) parece alto y da una falsa sensación de bienestar u holgura económica en esta población. Es una información "disfrazada" porque la casa es propia los sus padres y no de los mismos pacientes; esto no asegura que en un futuro cuando falten los padres a los pacientes tengan donde vivir, o al menos, se esperaría que se pudieran quedar todos los afectados con uno o dos familiares sanos que les ayuden y los acompañen; este es el caso de los grupos multifamiliares de 10 personas que viven en un mismo hogar con un salario mínimo mensual.

### **Necesidades urgentes de las personas sordociegas:**

Del trabajo social realizado se deduce que el 34 % de los pacientes requieren valoración auditiva.

La segunda necesidad más importante es la grave situación emocional, el impacto psicológico de la doble limitación, se requiere psiquiatra que atienda los casos más urgentes.

La tercera necesidad y no por ello menos importante en estos pacientes, es el desarrollo de redes sociales que les ayude a tener acceso a servicios de la alcaldía, recreación o atención en los COL (Centro Operativo Local). Esta labor se iniciará con las estudiantes de trabajo social del próximo semestre en febrero del año 2009.

La situación económica de varias de estas familias es un tema primordial. La Fundación ve la necesidad de desarrollar a cabalidad y urgentemente un “plan padrino”; estas acciones sociales pueden ayudar para asegurar que las familias con más apremios económicos tengan cubiertas sus necesidades básicas de alimentación, salud recreación, educación y vivienda. La Fundación trata de suplir con donaciones algunas de las necesidades más urgentes, pero es obvio que hay entes gubernamentales que deben trabajar en este sentido.

Otra necesidad urgente en muchas personas sordociegas de nuestra población analizada durante el año 2008, es la asesoría jurídica. Muchas de ellas ya están lo suficientemente limitadas en sus dos sentidos como para ser buenos candidatos a una pensión de invalidez y requieren ayuda y colaboración para iniciar y desarrollar estos trámites. Es parte de la asesoría jurídica que este grupo población demanda. En menor porcentaje, algunos requieren tutela para que les den los audífonos o les presten otros servicios.

Siguen varias necesidades relacionadas con la salud, como son: suelen recibir pocas valoraciones médicas, algunos aún permanecen sin diagnóstico médico exacto, falta de examen visual periódico de control, no autorización de exámenes paraclínicos de control, etc. La Fundación realizó en el segundo semestre del 2008 una jornada de medicina general para esta población, la que fue un éxito. Es claro que dentro de los objetivos de la Fundación no está suplir obligaciones del Sistema de Salud colombiano, pero en algunos casos asumen esos servicios de manera provisional o transitoria, mientras definen los mecanismos y las acciones a seguir para que toda la población esté cubierta. Esos servicios se prestaron ante casos urgentes en donde se conoce muy bien la incapacidad de los pacientes para desplazarse fuera de sus casas, imposibilidad de tener un acompañante, falta de recursos económicos para pagar el transporte, etc. Quedan pendientes las valoraciones generales, pediátricas y genéticas para definir todos los casos y buscar el servicio de salud (contributivo o subsidiado) que asumirá esta población de alto riesgo y muy vulnerable.

Se detectó también en el 15.9% la necesidad de recreación. Con estos pacientes sordociegos, los sordos y los ciegos, se debe iniciar jornadas lúdicas de escultura, música y pintura. Adicional a esas actividades hay que dar solución al problema de transporte de los más discapacitados.

Otro aspecto dramático que se detectó está en el plano laboral. La Fundación ha detectado la urgente necesidad de dirigir esfuerzos en la búsqueda de empleo para las personas sordociegas, lo que es difícil por su discapacidad, y dar capacitación para lograr un mayor compromiso.

Las malas relaciones intrafamiliares con una consecuente “disfunción familiar” es otra de las necesidades que pudimos detectar en algunos casos.

La misma enfermedad y su doble discapacidad sensorial genera relaciones tensas entre los familiares, pero ese campo hay que trabajarlo prioritariamente con apoyo psicológico. Eso es parte del proceso educativo

que se les da a estas familias y por ello, es una de las prioridades de trabajo social en los próximos años.

### **Conclusión**

Un individuo diagnosticado, manejado, rehabilitado y capacitado a tiempo, TENDRÁ LA POSIBILIDAD DE ALCANZAR UNA VIDA DIGNA Y FELIZ, a pesar de las limitaciones que presente; es posible vivir con problemas físicos y desarrollarse como persona plena y autosuficiente. Pero este sueño requiere que a esta población discapacitada, que vive realmente EN DESVENTAJA, se le preste el adecuado y oportuno servicio médico que se amerita en cada caso; tal sería por ejemplo el de valoración genética, valoración de neuropediatría, valoración de especialistas pediátricos, valoración auditiva y visual cada año, terapias ocupacionales, auditivas y físicas.

En resumen, planteamos que de acuerdo con nuestra experiencia de cerca de 20 años de seguimiento en el tema, la “clave del seguimiento” está en el personal que apoya un programa de este tipo y sus funciones precisas.

Lo ideal es contar con profesionales licenciados en Enfermería y en Trabajo Social, que día a día estén pendientes de la población trabajada, que las bases de datos se diligencien completa y correctamente, llamar periódicamente a cada familia y aplicar una encuesta (instrumento de trabajo social) que mida sus necesidades reales, tome nota de sus inquietudes, evalúe las falencias y demás problemas que se presenten.

## CAPÍTULO 7

# Genética de la sordera e hipoacusia

Martalucía Tamayo F., MD.,MSc  
*Médica Genetista*

Nancy Gelvez, Bact, MSc  
*Bacterióloga magistra en Genética Humana*

Margarita Olarte , Bact, MSc  
*Bacterióloga magistra en Genética Humana*

El término sordera comúnmente engloba cualquier pérdida en la capacidad auditiva de un individuo. En general, hace referencia a alteraciones que van desde una mínima hipoacusia hasta la pérdida total de la audición. La sordera es la causa más importante de desórdenes de la comunicación en la niñez y representa un muy serio obstáculo al desarrollo psicológico y social normal, dado que es esa falta del estímulo auditivo lo que inhibe el proceso de aprendizaje y adquisición del lenguaje, el cual se verá afectado en mayor o menor medida, dependiendo del grado de pér-

didada auditiva, de la etiología, de la edad del inicio del problema, del gen implicado y de la presencia o ausencia de otras alteraciones sistémicas.

La pérdida de la audición puede ser adquirida a través de una variedad de mecanismos físicos, químicos e infecciosos. Aún así, la genética juega un papel importante tanto en la ocurrencia como en la presentación de estos factores y la susceptibilidad del paciente a un agente externo. Las sorderas genéticas se pueden clasificar en Sorderas Síndrómicas y en Sorderas no síndrómicas.

- a. Las sorderas síndrómicas** son aquellas que se encuentran asociadas a algún otro tipo de alteración física o mental. La pérdida de la audición ocurre como un componente primario u ocasional en más de 100 síndromes genéticos, dentro de los cuales son muy conocidos, el Síndrome de Usher y el Síndrome de Waardenburg, entre otros.
- b. Las sorderas no síndrómicas** son las que no están asociadas con algún otro síntoma o signo; unas son adquiridas y otras hereditarias. Cerca del 70% de las sorderas genéticas son no-síndrómicas. Esta clase de hipoacusia ha sido clasificada de acuerdo a los patrones de herencia:
- Autosómica Dominante (DFNA)
  - Autosómica Recesiva (DFNB)
  - Ligada a X (DFN)
  - Mitocondrial

Sorderas de herencia **Autosómica Dominante**: Han sido localizados 38 loci diferentes. Este tipo de sordera ha sido denominado con la nomenclatura DFNA y en la tabla No. 3 se enumeran las diferentes localizaciones detectadas. (Información tomada de Van Camp G, Smith RJH. Hereditary hearing Loss Home page: <http://www.dnalab-www.uia.ac.be/dnalab/hhh>)

ó

Locus	Gen	Referencias
DFNA1	DIAPH1	Lynch Y col.,1997
DFNA2	<b>GJB3 (CX 31)</b>	Xia y Col., 1998
DFNA2	KCNQ4	Kubish y Col.,1999
DFNA3	<b>GJB2 (CX 26)</b>	Kelsell y Col.,1997
DFNA3	<b>GJB6 (CX 30)</b>	Grifa y Col.,1999
DFNA5	DFNA5	Van Laer y Col.,1998
DFNA6/DFNA14	WFS1	Bespalova y Col.,2001 Young y Col.,2001
DFNA8/DFNA12	TECTA	Verhoeven y Col.,1998
DFNA9	COCH	Robertson y Col.,1998
DFNA10	FUE4	Wayne y Col.,2001
DFNA11	MYO7A	Liu y Col.,1997
DFNA13	COL11A2	McGuirt y Col.,1999
DFNA15	POU4F3	Vahava y Col.,1998
DFNA17	MIH9	Lalwani y Col.,2000
DFNA36	TMC1	Kurima y Col.,2002

Sordera de herencia **Autosómica Recesiva**: De todos los loci descritos, como un solo locus (DFNB1), cuenta con la más alta frecuencia. Obviamente existe variabilidad dependiendo de la población. El gen involucrado en mayor proporción en este tipo de sordera (50% de los casos) es del **GJB2**, que codifica para la proteína **Conexina 26 (CX 26)**. Seguido en frecuencia por el gen **GJB6**, que codifica para la proteína **Conexina 30 (CX 30)**.

ó

LOCUS	GEN	REFERENCIA
	<b>GJA1 (CX43)</b>	Liu y Col., 2001
DFNB1	<b>GJB2 (CX26)</b>	Kelsell y Col., 1997
DFNB1	<b>GJB6 (CX30)</b>	Del Castillo y Col., 2002
DFNB2	MTO7A	Liu y Col., 1997 Weil y Col., 1997
DFNB3	MYO15	Wang y Col., 1998
DFNB4	SLC26A4	Li y Col., 1998
DFNB7/DFNB11	TMC1	Kurima y Col., 2002
DFNB8/DFNB10	TMPRSS3	Scott y Col., 2001
DFNB9	OTOF	Yasunaga y Col., 1999
DFNB12	CDH23	Bork y Col., 2001
DFNB21	TECTA	Mustapha y Col., 1999
DFNB29	CLDN14	Willcox y Col., 2001

La **Sordera no Síndrómica Recesiva Ligada a X**: Cuenta solamente para una porción muy pequeña, corresponde solo al 2% de las sorderas no síndrómicas y en ella, es común observar alguna preservación de la audición en todas las frecuencias. Este tipo de sordera se denomina con la nomenclatura DFN.

ó

Locus	Gen	Referencias
DFN3	<u>POU3F4</u>	<u>De Kok et al., 1995</u>

**Sordera No Síndrómica Mitocondrial**: El genoma mitocondrial humano es heredado única y exclusivamente de la madre. Esto quiere decir que los hijos, sin importar el sexo, heredan la mitocondria de la madre; los varones, por el contrario, no pueden transmitir su mitocondria a los hijos. Se ha observado mutación mitocondrial causal de hipoacusia aislada solamente en dos genes.



ó

Gen	Mutación	Referencia
12S rRNA	1555A > G	Prezant et al., 1993
	7445A > G	Reid et al., 1994
tRNA-Ser(UCN)	7472insC	Tiranti et al, 1995 , Jaksch et al, 1998a, Jaksch et al, 1998b
		Schuelke et al.1998 ), Verhoeven et al, 1999
	7510T->C	Hutchin et al, 1999
	7511T->C	Friedman et al, 1999 , Sue et al, 1999

En 1984, nuestro programa de genética en sorderas del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana, comenzó a estudiar las causas de sordera y ceguera en la población Colombiana. Este trabajo se realizó en 16 instituciones de once ciudades del país y se encontró que el 35% de los casos tenían una causa genética, mientras que en el 34% se identificó un factor etiológico externo.

En el mismo estudio, las evaluaciones audiométricas mostraron que cerca del 85% de los individuos examinados presentaban un daño neurosensorial, el 10% una lesión mixta y solamente el 5% una alteración conductiva. De igual manera, el grado de pérdida auditiva fue severo a profundo en el 72% de los casos, moderado en el 24% y leve en el 4%, dándonos esto una idea del estado de compromiso auditivo de la población sorda institucionalizada en Colombia. Finalmente, en cuanto a la edad de detección de la sordera, en el 42% de los casos la limitación auditiva fue sospechada antes de los dos años de edad (por padres, familiares o pediatra), mientras que en el 58%, fue evidenciada entre los dos y los cinco años de edad.

Llama la atención encontrar que toda la literatura en general refiere una detección tardía del niño sordo, con sus negativas consecuencias. La excepción se encuentra solamente en las poblaciones en las que se tienen programas de tamizaje, en las que la rehabilitación, educación y estudio genético del niño afectado, se inicia mucho más tempranamente, obteniéndose así mejores resultados globales en el manejo terapéutico y médico de cada caso.

En los años de 1996 a 1999, realizamos un profundo estudio genético en la población sorda de la Isla de Providencia. Este estudio comenzó ante el conocimiento de una alta frecuencia de sordera asociada en algunas personas de raza negra con piel hipopigmentada, iris azul intenso y mechón blanco de pelo (posible síndrome de Waardenburg). También existía en la Isla otro grupo de individuos que únicamente presentaban sordera no sindrómica. La evidencia clínica sugería dos posibles tipos de sordera, pero era preciso confirmarlo con un estudio de DNA. La aproximación molecular realizada incluyó la caracterización de la mutación 35delG en el gen GJB2, que codifica para la proteína Conexina 26. Esta mutación fue la responsable de la sordera no sindrómica en los 8 individuos diagnosticados clínicamente con hipoacusia

no sindrómica autosómica recesiva y no se encontró en los casos con Síndrome de Waardenburg (ws).

Estos datos eran los únicos conocidos en Colombia sobre Sordera no Sindrómica Autosómica Recesiva, producida por mutaciones en los genes de conexinas (GJB2, GJB3, GJB6, GJA1), hasta hace muy poco; pero debe tenerse en cuenta que son datos de la población isleña y no de población del continente. Ante la necesidad de conocer la frecuencia de las mutaciones en las Conexinas (principalmente Conexina 26) en la población sorda del resto del país, ya que esta es una información estadística que hasta el momento se desconocía, iniciamos un tamizaje rápido de 120 personas sordas en la ciudad de Bogotá, encontrando la mutación 35delG en una frecuencia muy significativa, cercana al 20% del total de casos analizados.

Considerando que las mutaciones en Conexinas son una causa mundial importante de Sordera no-sindrómica, principalmente la Conexina 26, es preciso determinar la frecuencia de las mutaciones de estos genes en el resto de la población Colombiana, tanto en personas sordas y como en individuos normales, trabajo que ya nos dió interesante información para la población de Bogotá, D.C. y del resto del país. Lo interesante es que mutaciones como la S199F son muy raras en otras poblaciones, acá se identifican hasta en un 19% de la población sorda resultados que indicarían algunas variaciones genéticas de nuestra población con la de nuestros conquistadores.

### **Importancia del estudio genético en la definición de casos hereditarios**

Aunque la heterogeneidad genética es más ampliamente reconocida entre las sorderas no sindrómicas, es bien conocido que las sorderas sindromales también pueden ser heterogéneas. Los efectos pleiotrópicos de un gen mutado, pueden ser causa de fenotipos muy similares en diferentes enfermedades, lo que hace que el criterio clínico no sea suficiente para distinguir las formas alélicas de las no alélicas. Cuando se trata de identificar el mecanismo de herencia operante en una familia, los hallazgos audiológicos en hermanos, padres y otros parientes son muy importantes en el análisis, como lo son, los estudios de ligamiento génico, aunque desafortunadamente no es mucho lo que se ha logrado en las sorderas hereditarias aisladas. Mayores datos al respecto pueden encontrarse en el capítulo sobre los avances de la genética molecular. Debe considerarse que en el momento actual ya se conocen algunos genes y sus mutaciones implicadas como causales de sorderas no sindrómicas y que con técnicas de laboratorio molecular ya es posible hacer diagnósticos certeros.

### **Sorderas e hipoacusias hereditarias**

Parece ser aún válido el concepto de que las sorderas hereditarias son simétricas, mientras que la asimetría es más común entre las de origen exógeno. Aunque característicamente se observa alteración vestibular en los

casos adquiridos postnatales, no es raro encontrar anomalías vestibulares en ciertas enfermedades genéticas que cursan con sordera, como es el caso del Síndrome de Usher tipo I o el síndrome de Waardenburg. En cuanto al modo de transmisión, la sordera puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada a X.

#### **Sordera Autosómica Recesiva:**

Los estudios de anatomía patológica, han mostrado que la mayoría de las sorderas recesivas presentan predominantemente alteración en el órgano de Corti, de la estría vascularis y de la membrana tectorial coclear, lo que se conoce como "sordera tipo Scheibe"; daño que explica el hecho de que por lo general se preserve la audición para los tonos bajos, pero se altere profundamente para el resto. Comúnmente es congénita y estable, aunque Mengel y colaboradores en 1967 reportan una sordera progresiva no detectable al nacimiento, hecho de por sí bastante importante, ya que tiende a creerse que por ser detectada tardíamente necesariamente tiene que ser adquirida y no genética. En esta clase de herencia, la autosómica recesiva, ambos padres son oyentes pero heterocigotos para el gen anormal.

En 1969 Chung y sus colaboradores, calcularon que aproximadamente pueden existir de 20 a 48 diferentes tipos de genes para las sorderas recesivas, de los cuales solamente 4 o 6 serían sumamente comunes. Después de esta publicación, se ha creído que probablemente se apoya en la cifra real de genes recesivos sea mayor dada la altísima heterogeneidad genética de estas sorderas, sindromales y no sindromales, lo que se apoya en el hecho de encontrar una alta frecuencia de hijos oyentes producto de uniones entre personas sordas.

#### **\* Sordera Autosómica Dominante:**

La sordera hereditaria del tipo autosómica dominante, muestra una considerable variabilidad en lo que se refiere a edad de inicio, severidad, progresión y alteración vestibular, pero su audiograma suele ser típicamente plano. Sin embargo, el síndrome de Waardenburg es una excepción, ya que la audiometría muestra un patrón muy similar al de las sorderas recesivas. Por otra parte, aunque el compromiso en las sorderas genéticas es característicamente bilateral, desde 1939 ha sido descrita una sordera unilateral autosómica dominante.

#### **Sordera Recesiva Ligada a X:**

En la sordera recesiva ligada a X, la menos frecuente de todas, es común observar alguna preservación de audición en todas las frecuencias.

### **Clasificación según edad de inicio de la sordera**

La edad de inicio de la sordera, es un importante punto de comparación y a la vez de clasificación de las sorderas hereditarias.

**SORDERA CONGENITA DE INICIO TEMPRANO:**

La frecuencia de las diversas etiologías encontradas para la sordera de inicio temprano, son tremendamente variables entre los estudios reportados en la literatura mundial. Sin embargo, se calcula que los factores genéticos explican el 5 al 65% de todas los casos de sorderas congénitas. Llama la atención el amplio rango dado a la etiología genética y ello es muestra de la variabilidad existente entre las observaciones de los diferentes autores. Aunque en general, la mayoría de las limitaciones auditivas son adquiridas o secundarias, la proporción de causas genéticas no deja de ser considerable. En nuestra experiencia personal, la determinación de una causa genética sólo es posible si se realiza una adecuada y completa anamnesis familiar y personal, una detallada evaluación física general y especializada, y se complementa todo esto con exámenes especiales en los casos necesarios. No obstante, en una alta proporción de individuos es imposible determinar el origen del daño auditivo.

Aunque existe gran variedad de resultados, Konigsmark concluye en 1976, que el 50% de los niños congénitamente sordos de los Estados Unidos presentan una causa hereditaria para su pérdida auditiva, mientras que el 25 al 30%, tienen una etiología desconocida y una buena proporción de ellas pudieran ser también de origen genético. (Tabla 7)

AUTOR	AÑO	PAIS	FRECUENCIA
LINDENOV	1945	DINAMARCA	45%
FRASER	1964	INGLATERRA E IRLANDA	30%
SANK	1963	USA	50%
CHUNG	1969	USA	70%

**SORDERA CONGENITA DE INICIO TARDÍO:**

Diferentes autores coinciden en afirmar que entre las sorderas de inicio tardío o de la edad adulta, los factores genéticos representan la mayor causa. En 1976 se había calculado para los Estados Unidos que el 10 al 15% de las sorderas del adulto, podían ser genéticas; sin embargo, el mismo autor sostiene que es poca la información que se encuentra al respecto y generalmente los datos reportados no son muy claros ni confiables. En Dinamarca se encontró otoprescleriosis como causa del 18% de las sorderas del adulto.

En ese registro se observa que el 4% del total corresponde a presbiacusia. Infortunadamente, no se detallan otras causas de sordera en el adulto, ni se especifica la frecuencia de presbiacusia dentro de la población general adulta en los Estados Unidos. Las tablas 8, 9 y 10, resumen las características de

algunas clases de sorderas específicamente hereditarias de la forma aislada, es decir; que no estén asociadas a anormalidad sistémica alguna.

ó

<p><b>SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA SEVERA- A.DOMINANTE:</b></p> <p>Moderada a profunda pérdida auditiva no progresiva (60-100 dB), alteración secundaria del lenguaje, respuesta vestibular normal o levemente alterada. Inicio: Congénita.</p>
<p><b>SORDERA NEUROSENSORIAL PROGRESIVA DOMINANTE DE INICIO TEMPRANO:</b></p> <p>Sordera de frecuencias altas que se inicia en la niñez, con preservación de las frecuencias menores de 2000 Hz. Progresión gradual de la pérdida auditiva a compromiso de frecuencias medias, hasta una pérdida severa en todas las frecuencias durante la vejez. Suele haber reclutamiento y alteraciones vestibulares variables. Detección a los 3 o 6 años de edad.</p>
<p><b>SORDERA UNILATERAL NEUROSENSORIAL- A. DOMINANTE:</b></p> <p>Moderada a severa pérdida neurosensorial de compromiso unilateral, aunque se ha reportado compromiso bilateral en otros familiares, dada variable expresión del gen. Pruebas vestibulares: normales. Detección: Si es bilateral puede ser temprana, tardía si es unilateral.</p>
<p><b>SORDERA NEUROSENSORIAL DE BAJAS FRECUENCIAS- A. DOMINANTE:</b></p> <p>(Síndrome de Konigsmark): Sordera neurosensorial lentamente progresiva, detectada entre la primera y segunda décadas; al inicio, compromete bajas frecuencias (250 a 1000 Hz), pero en la edad adulta compromete frecuencias altas hasta la pérdida casi total. Pruebas vestibulares: Normales. Detección: Aunque congénita, se diagnostica a los 5 años de edad. Etiología: Alteración coclear.</p>
<p><b>SORDERA NEUROSENSORIAL DE FRECUENCIAS MEDIAS- A. DOMINANTE:</b></p> <p>Compromiso inicial de las frecuencias medias que progresa a alteración de todas las frecuencias en la edad adulta. Aunque por lo general la morfología de la audiometría semeja una "hamaca" o una "u"; no siempre se ve en todos los miembros de la familia, varía el daño entre tonos altos y bajos. Pruebas vestibulares: Normales. Edad de detección: Variable, primera o segunda década.</p>
<p><b>SORDERA NEUROSENSORIAL DE FRECUENCIAS ALTAS- A. DOMINANTE:</b></p> <p>Progresión abrupta de sordera neurosensorial que se inicia con pérdida de frecuencias altas, hasta el compromiso de todas las frecuencias en la edad adulta. Aunque Nance y McComell la describieron como una entidad diferente, probablemente corresponda al mismo tipo de sordera progresiva dominante de inicio temprano descrito anteriormente. Pruebas vestibulares: No hay reportes. Edad de detección: Variable, 1ª. o 2da décadas.</p>
<p><b>OTOESCLEROSIS:</b></p> <p>Numerosos estudios han demostrado su herencia autosómica dominante, con penetrancia estimada entre 25 al 40%. Se caracteriza por una pérdida progresiva conductiva o mixta, que se inicia entre los 15 y los 40 años de edad, bilateralmente en el 75% de los casos. Frecuentemente se acompaña de tinnitus y en muy pocos casos de vértigo. La audiometría muestra en los estadios iniciales un compromiso conductivo de frecuencias bajas que puede progresar lentamente hasta afectar todas las frecuencias con una severidad variable. Pruebas vestibulares: Pueden ser anormales o normales (Parece haber mas alteración vestibular que en la población general). Edad de detección: A partir de los 15 años de edad.</p>

ó

**SORDERA NEUROSENSORIAL SEVERA A PROFUNDA-A.RECESIVA:**

Compromiso neurosensorial severo a profundo, no progresivo, simétrico y bilateral. Lenguaje variable según la profundidad de la sordera. La mayoría corresponde a una lesión tipo Scheibe, una degeneración laberíntica cocleo-sacular membranosa. Pruebas vestibulares: Usualmente normales, aunque un 35% no responde a pruebas rotatorias. Edad de detección: Congénita.

**SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA MODERADA-A.RECESIVA:**

Hipoacusia moderada, no progresiva, entre 30 y 50 dB, que compromete frecuencias entre 500 y 2000Hz. La audiometría muestra por lo general una hipoacusia mas marcada en las frecuencias altas. Se ha postulado una lesión coclear implicada en la patogénesis. Pruebas vestibulares: Normales. Edad de detección: Congénita o primeros años de la vida.

**SORDERA NEUROSENSORIAL RECESIVA DE INICIO TEMPRANO:**

Hipoacusia severa de inicio en la temprana infancia. La audiometría muestra un compromiso simétrico y bilateral entre 70 y 100 dB a los 5 o 6 años de edad, sin otros hallazgos asociados. Posiblemente existe una degeneración de las células ciliadas del órgano de Corti. La tomografía de oído medio suele ser normal, al igual que las pruebas vestibulares. Edad de detección: 1 o 2 años de edad.

**SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA LIGADA A X:**

Se observa un varón con severa hipoacusia, hijo de una madre oyente, con presencia de otros varones afectados en la familia. La audiometría muestra pérdida auditiva entre 70 y 100 dB en todas las frecuencias. Pruebas vestibulares: normales. Edad de detección: Congénita. Pronóstico: Variable, según severidad y edad. Muy útiles los audífonos.

**SORDERA NEUROSENSORIAL DE INICIO TEMPRANO-LIGADA A X:**

Hipoacusia moderada que se inicia en edades muy tempranas, por lo que el desarrollo del lenguaje es variable, dependiendo del grado de sordera, pudiendo haber pérdida total hacia la edad escolar o entre los 11 o 12 años de edad. Lo mas característico es el deterioro del lenguaje. Aunque en los reportes no se han documentado audiometrías de los comienzos, se sabe que hacia el final de la primera década la hipoacusia es severa y compromete todas las frecuencias. Pruebas vestibulares: No se conocen. Edad de detección: Alrededor de los 3 años de edad.

**SORDERA NEUROSENSORIAL MODERADA- LIGADA A X:**

Hipoacusia moderada, lentamente progresiva de inicio hacia la adolescencia y presente sólo en varones. La audiometría puede mostrar una marcada pérdida para las frecuencias altas, siendo normal para las más bajas. Por lo general la lesión auditiva no es progresiva. En la fisiopatología se ha implicado posiblemente una alteración coclear. Pruebas vestibulares: Normales. Edad de detección: Hacia los 10 u 11 años de edad.

## **Bibliografía**

1. Buyse M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic 1996.
8. Tamayo Martalucia, Asesoría genética y bioética. Genética – En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.

## CAPÍTULO 8

# Genética de la ceguera o visión subnormal

Martalucia Tamayo F., MD., MSc  
*Médica Genetista*

### 1. Introducción

La Organización Internacional para la Prevención de la Ceguera, define el término ceguera como una medida que debe aplicarse cuando, en el mejor ojo y con corrección, se tiene una visión residual menor o igual a 20/200, o un campo visual menor o igual a 10 grados. Ahora bien, si un individuo tiene una visión de 20/60 y un campo visual de 20 grados, también puede ser clasificado como ciego, según la definición aceptada por este organismo internacional. Por supuesto esta definición no puede ser aplicada en recién nacidos, quienes ya de por sí tienen una agudeza visual del orden de 20/800; y dicha definición se aplica después de los cua-



tro meses de edad. Se cree que la visión 20/20 se alcanza realmente hacia los tres años de edad.

La verdadera prevención visual se basa en una detección temprana y oportuna de cualquier problema visual en el bebé recién nacido, o en el niño en edad preescolar o escolar.

Los vicios de refracción son la mayor causa de alteración visual infantil, producen cerca del 20% de los problemas visuales hacia los 16 años de edad. La ambliopía (no visión por un ojo) se presenta en el 2 a 4% de los niños. Se estima que el riesgo de desarrollar ambliopía es mayor durante los primeros 2 a 3 años de edad, pero persiste incluso hasta los 9 años. Si la ambliopía no es tratada y corregida a tiempo, produce daño visual irreversible. El estrabismo (un ojo desviado), se observa en el 2% de los niños y es una de las principales causas de ambliopía.

Pero hay otras importantes causas de problemas visuales, tales como las cataratas congénitas (1:1000 nacidos vivos), el glaucoma congénito (1:10.000 recién nacidos), el retinoblastoma (1:20.000 recién nacidos), y la retinopatía de la prematuridad, que en Colombia se acerca al 5% de las lesiones visuales observadas en la infancia. Todo esto sin contar el trauma ocular, lo que en Colombia pudiera corresponder a otro 5% de la patología visual encontrada en población limitada visual.

Estudios internacionales parecen demostrar que el 65% de la población senil tiene algún grado de catarata y que el 25% de los diabéticos tienen retinopatía diabética. El glaucoma crónico por su parte, es otra causa importante de limitación visual y representa el 10% de las causas de ceguera. Los traumatismos originan serias alteraciones visuales según la clase de accidente, la edad de la persona y de la ubicación geográfica; dependiendo de la disponibilidad de servicios de atención médica. Dentro de las causas hereditarias, la mayor frecuencia parece ser para la retinitis pigmentosa u otras retinopatías degenerativas.

La Organización Mundial de la Salud ha estimado una tasa mundial de ceguera del 1%, pero estas cifras pueden variar por regiones. Se cree que dos de cada tres individuos ciegos pudieran estar presentando una limitación visual curable o evitable. La participación de genetistas en el manejo y la asesoría en casos de enfermedades visuales, puede influir positivamente en la reducción de la frecuencia de entidades genéticas y hereditarias.

## **2. ¿Qué decir de la ceguera congénita?**

Desafortunadamente no se tienen datos muy exactos, pero se sabe que el 8% de la población colombiana, pudiera tener una deficiencia visual severa. Los resultados en Colombia, del trabajo realizado por Tamayo y colaboradores del Instituto de Genética de la Universidad Javeriana y la Fundación Oftalmológica Nacional, han dado alguna información. En el estudio de 12.295 personas ciegas o con severa visión subnormal, afiliadas a diversas institu-

ciones de y para ciegos, en 17 diferentes ciudades del país, se logró identificar tres grandes grupos etiológicos: causas adquiridas, genéticas y causas no determinadas. El 31% de los casos correspondió a etiologías adquiridas. Dentro de estas, lo más sobresaliente fue: un porcentaje cercano al 5% eran debidas a trauma ocular o craneal; casi un 8% a un TORCH; un 5.3% a retinopatías de la prematuridad y un poco más del 4% a atrofia del nervio óptico secundaria a tumores intracraneales o intoxicación. Lo importante de estas causas es su característica de "prevenibles", hecho que amerita en Colombia un manejo más detallado y cuidadoso.

El mismo estudio logró determinar que alrededor de un 49% de los casos, podía ser clasificado como genético. Esta alta frecuencia de patologías genéticas es singularmente llamativa como causa de ceguera o visión subnormal. Dentro de las patologías genéticas más frecuentes, se encontró que cerca del 18% de las personas tenían Retinitis Pigmentosa; un 5% presentaba algún síndrome genético específico; cerca de un 4% alguna enfermedad hereditaria de la retina y/o coroides; cerca de un 5% tenían cataratas congénitas hereditarias; un 4% miopía alta progresiva degenerativa y casi un 4% presentaba disgenesia del segmento anterior como causa de su limitación visual.

Se debe enfatizar la importancia de definir la etiología real en muchos pacientes, dado que en un 20% de los casos no fue posible determinar la causa, bien porque el paciente la ignorara o porque presentaba Ptisis Bulbi; o bien porque se encontraba catarata congénita de etiología no definida, o glaucoma congénito o microftalmos sin antecedentes que permitieran su clasificación etiológica. De esta proporción de casos no definidos, cabe pensar que una buena parte de ellos pudieran ser prevenibles y otros tantos genéticos.

En un pasado estudio en Colombia, realizado con el Instituto Nacional Para Ciegos (INCI), en el cual se revisaron más de 2700 historias clínicas (sin especificar áreas geográficas, ni edades), se encontró que los trastornos retinianos eran la primera causa de limitación visual entre los afiliados a ese organismo, seguidos de traumas, cataratas y trastornos del globo ocular. El 48% de estas cegueras hubieran podido evitarse.

Algunas evaluaciones realizadas en varios departamentos, mostrando con variación interesante de patologías por regiones. Todo eso muestra la importancia de definir las causas de cegueras por regiones y por edades en todo el territorio nacional, sobre todo si se considera la importancia de la etiología genética.

Otro aspecto importante de analizar en la población infantil ciega es la asociación con el retardo mental. Colombia no cuenta con estudios completos que den información confiable, pero reportes de otros países muestran que alrededor del 44 o 50% de niños ciegos presentan también retardo mental, según varias investigaciones científicas. Aún es importante determinar ese porcentaje a Colombia.

### **3. Aspectos etiológicos y clasificación de la ceguera**

La proporción de los diferentes factores etiológicos varía notablemente según la edad. Algunos estudios en Baltimore, (USA 1967), demuestran que el 50% de las cegueras eran de origen adquirido, el 42% se debía a factores hereditarios y el restante 8% a causas multifactoriales. De las cegueras hereditarias (42%), el 20% eran utonómicas dominantes, el 17% utonómicas recesivas y solo el 5% eran recesivas ligadas a X.

Estudios posteriores realizados en 1972 en Inglaterra, mostraron otros datos interesantes de acuerdo a la edad del individuo afectado. Así pues, en poblaciones de **0 a 4 años** de edad, la mayor causa de ceguera fueron los defectos congénitos, atrofia óptica, retinopatía de la prematurez y retinoblastoma. En poblaciones de **5 a 14 años** de edad, se encontró que el 54% eran defectos congénitos, mientras que el 19% correspondían a atrofas ópticas. Dentro del grupo de **15 a 29 años** de edad, la mayor causa estuvo entre defectos congénitos y atrofas ópticas de diversa naturaleza. Para el rango de **30 a 49 años** de edad, se documentó en ese mismo estudio que el 21% fueron debidas a atrofia óptica, el 15% a retinopatía diabética, el 14% a trastornos retinianos de otra índole y el 11% a atrofia coroidoretiniana. De los **50 a 59 años** de edad, las causas se distribuyeron de la siguiente manera: Retinopatía diabética en el 19%, atrofia miópica coroidoretiniana en el 17%, atrofia óptica en cerca del 10%, glaucoma primario alrededor del 9% y retinitis pigmentosa o cualquier otra retinopatía genética en el 7.4%.

En 1983 se realizaron otros estudios en Inglaterra (Fraser y colaboradores), que demostraron que aproximadamente el 50% de los niños ciegos que asistían a escuelas oficiales presentaban causas genéticas claras. El restante 50% eran ciegos debido a problemas perinatales adquiridos.

Las causas genéticas no solo son importantes en los grupos de edades infantiles, también lo son aún en adultos jóvenes; mientras que en las edades bien avanzadas toman más relevancia las enfermedades degenerativas retinianas o maculares, muchas de las cuales son claramente hereditarias, pero de aparición tardía.

La ceguera es una de las más impactantes causas de trastornos de la niñez y la que más incapacidad produce. A medida que la atención médica se difunde mas y los avances científicos se acercan, se logra controlar más las enfermedades prevenibles y entonces, se aumentan las causas genéticas y/o hereditarias. Es claro que al mejorar la calidad de vida y la prevención médica, la genética obtiene lugares más altos como etiología del problema.

### **4. El estudio genético en las cegueras**

Fraser fue uno de los primeros investigadores que estudió las causas genéticas de las sorderas y las cegueras. Sus estudios de 1967 mostraron

que cerca del 42% de los casos de ceguera en un instituto infantil de Inglaterra, eran debidos a causas genéticas. Jan y otros investigadores han comprobado cifras similares en estudios subsiguientes, en los cuales la proporción de cegueras genéticas fue del 37%. Las alteraciones genéticas cada día cobran más importancia como causa de ceguera infantil, según lo demostró ampliamente Robinson en 1.987, en una investigación realizada en Canadá. Estudios de 1.980 en Alemania mostraron que el 29% de más de 1300 niños con severo compromiso visual, tenían desórdenes hereditarios. Algunos estudios en China y Arabia reportan que cerca del 68% de los estudiantes de una escuela para ciegos, presentaban cegueras congénitas. Algunas de ellas eran debidas a problemas genéticos, especialmente en aquellas poblaciones donde la consanguinidad era alta, tal como fié demostrado en los estudios realizado en Jordania y Arabia Saudita por Cao y Tabbara.

Por otra parte, Fujiki en Japón encontró en una escuela para niños ciegos una alta frecuencia de miopía degenerativa, como causa de ceguera. En países en desarrollo se ha demostrado que las principales causas de ceguera infantil parecen estar relacionadas con desnutrición e infecciones. Particularmente en Colombia, tenemos alguna evidencia que nos hace pensar que al menos en un 40%, las limitaciones visuales pueden ser debidas a causas similares (exógenas, no genéticas y quizá prevenibles), un 30% a enfermedades genéticas y el restante 30% está aún en proceso de definir etiología. Dentro de las causas exógenas, con cierta variación por regiones, hemos podido constatar una particularmente alta prevalencia de retinopatía del prematuro, rubéola y toxoplasmosis.

El consenso general de estudios etiológicos de la ceguera, tales como los realizados por Fraser, Schappert, Jan y Warburg, es que las tres principales causas de ceguera en la infancia son:

- 1°. *Degeneraciones tapeto-retinianas.*
- 2°. *Cataratas congénitas y*
- 3°. *Malformaciones del tipo microftalmos, anoftalmos o coloboma.*

Otras causas menos comunes son el albinismo, aniridia, glaucoma infantil y por último la acromatopsia. Con respecto al *glaucoma infantil*, se sabe que es causado por malformaciones de la cámara anterior del ojo y su frecuencia varía entre el 1% y el 16%.

Las *malformaciones congénitas* causan una alta proporción de ceguera infantil. Su frecuencia es bastante variable, entre el 4% al 13%. En Colombia parece estar alrededor de un 5% a 7%. Actualmente hay estudios de detección en recién nacidos y su frecuencia parece aumentar un poco. Es importante analizar si las malformaciones están solas o si se acompañan de otras patologías, dado que pudieran corresponder a síndromes genéticos, o a alteraciones complejas adquiridas.

La *catarata congénita-infantil* es una importante causa de ceguera en la niñez. Se ha reportado una frecuencia de hasta el 33% en niños ciegos de Arabia Saudita, o del 13% al 19% en otros estudios. La incidencia en Dina-

marca es del 5%, en Canadá muestra cifras similares. En Colombia están en el 11% de la población limitada visual institucionalizada analizada.

Las alteraciones tapeto-retinianas varían entre un 10% a 33% de las causas de ceguera infantil. Lo importante de tener en cuenta en este caso, es que la mayoría de las alteraciones genéticas de la retina tienen un inicio hacia los 15 o 35 años de edad. Otros estudios parecen demostrar frecuencias más altas. Se sabe que muchas de ellas no están solas, sino asociadas a otras alteraciones conformando síndromes específicos.

Es evidente la participación de la enfermedad genética como causa de ceguera o visión subnormal tanto en Colombia como en otros países. Es imperioso que toda evaluación de una limitación visual, busque de manera específica una causa o base genética.

## **Bibliografía**

1. Buyse M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic. 1996.
8. Tamayo Martalucia, Asesoría genética y bioética. Genética – En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.

## CAPÍTULO 9

# Genética de la retinitis pigmentosa

Marta Lucia Tamayo F., MD,MSc  
*Médica Genetista*

### I. Introducción

Desde 1981, en el simposio sobre terminología y métodos de examen en RP que se realizó en la Florida, se acordó que RP es un término que debe ser utilizado exclusivamente para referirse a las alteraciones hereditarias, en las que hay una pérdida progresiva funcional de los fotorreceptores y del epitelio pigmentario de la retina.

El término retinitis pigmentosa (RP) no debe ser empleado en casos en los que se considere un factor causal no hereditario; dichos casos deben ser llamados «pseudo-RP» o RP secundaria. Por lo tanto, el término

retinitis pigmentosa está restringido a los casos exclusivamente hereditarios, mientras que los otros deberían ser descritos más apropiadamente como «degeneraciones retinianas».

De acuerdo a la clasificación genética, la enfermedad puede presentarse en forma de caso aislado en una familia sin historia patológica alguna, así como en forma de casos múltiples en la misma familia y un patrón de transmisión hereditaria específico; como por ejemplo herencia autosómica dominante o recesiva, o ligada al Cromosoma X. La clasificación de la RP, se basa en la presencia o ausencia de otras alteraciones específicas; lo que permite hablar de dos grandes grupos: la RP como hallazgo único, y la RP asociada a otras manifestaciones fenotípicas conformando un síndrome específico.

## **II. Retinitis pigmentosa no sindromal**

La prevalencia de la RP no sindromal es bastante similar en las diferentes poblaciones estudiadas. Aunque se conoce poco sobre la frecuencia de RP en indígenas, un interesante dato aportado por Heckenlively y colaboradores, muestra entre los indígenas Navajo de Estados Unidos la frecuencia más alta conocida hasta el momento, 1 es 1878 individuos. Bunker demostró que la incidencia de casos nuevos de RP diagnosticados cada año, es de 1 en un millón. En Inglaterra se reportó una prevalencia de RP para todas las edades era de 1 en 5.000 habitantes. La importancia de la RP radica en que es una de las más severas causas de ceguera en el mundo.

La RP causa el 6% de las cegueras en Inglaterra, en Canadá es la segunda causa y en Irlanda es el 13%. En Colombia, en un estudio de 1.295 casos se encontró un total de casos por encima del 17%, discriminados así:

RP CASO UNICO	6.71%
RP - AR	4.63%
RP - AD	3.70%
RP - LIG X	0.61%
RP SINDROMAL	2.10%
<b>TOTAL</b>	<b>17.75%</b>

Cerca del 18% de las personas ciegas o con visión subnormal de este estudio, tienen un diagnóstico de Retinitis Pigmentosa (RP). Dentro de estas personas con diagnóstico confirmado de RP, se buscó la presencia de hipoacusia neurosensorial para determinar la prevalencia del Síndrome de Usher, encontrándose que solamente en el 4.78% de los casos de RP se confirmó este diagnóstico. Esas cifras han aumentado desde los estudios del



2007 y 2008, porque se ha logrado definir que si hay un porcentaje mayor de personas que presentan además de la RP, una pérdida auditiva, aunque no necesariamente representen un Síndrome de Usher, sino una doble limitación sensorial, visual-auditiva. No toda limitación sensorial doble, significa un diagnóstico de Síndrome de Usher.

### **Clasificación de la retinitis pigmentosa:**

Básicamente la RP puede ser SIMPLE (un solo individuo afectado en la familia), AISLADA (no tener otros hallazgos patológicos), SINDROMAL (multisistémica o asociada a otras alteraciones), o ser MULTIPLE (cuando existen varias personas afectadas). Aquí es donde debe tenerse en cuenta los diferentes mecanismos de herencia que ya se han descrito, razón por la que todo paciente diagnosticado de RP debe recibir asesoría genética, incluso aún si la historia familiar es negativa.

Las diferentes frecuencias de los subtipos genéticos de RP son interesantes. Los casos aislados o simples son los más frecuentes, pero casi siempre carecen de antecedente alguno, lo que dificulta su clasificación dentro de una herencia específica. Es llamativa la alta frecuencia de casos autosómicos recesivos, seguido de los autosómicos dominantes, con una menor frecuencia de los ligados a X. La base de todo estudio genético en oftalmología, siempre está en la correcta definición clínica-diagnóstica del paciente y de sus familiares más cercanos.

Siendo la RP una enfermedad tan genéticamente heterogénea, la exacta clasificación de cada individuo afectado es sumamente importante. Los casos aislados y simples (a veces incorrectamente llamados esporádicos), pudieran corresponder a una variedad de posibilidades; tener por ejemplo una etiología multifactorial, ser fenocopias de alguna enfermedad adquirida, ser casos autosómicos recesivos, ser mutaciones nuevas de algún gen de herencia autosómica dominante, o inclusive, tratarse de un gen dominante de muy baja penetrancia, heredado de alguno de los padres que no tuvo manifestación clínica evidente. Frecuentemente se ha postulado que la penetrancia de algunos genes para RP autosómica dominante es menor del 100% e incluso, algunos autores sostienen que podría ser solamente del 40%, calculándose que el 75% de los casos denominados «aislados o simples» pudieran ser debidos a un gen que tuvo mínima expresión en alguno de los padres y solo se manifestó clínicamente en la siguiente generación. Este hecho es observado en algunas familias y obliga a un estudio mas profundo en algunos casos, dado que algunos individuos, aún teniendo el gen de una variedad de RP autosómica dominante, no necesariamente manifiestan anormalidad clínica y la alteración se detecta solamente, mediante la cuantificación de conos y bastones, la medición del tiempo de adaptación a la oscuridad o los estudios de genética molecular.



### **1- R.P. Autosómica Dominante (RP-AD):**

Aunque esta variedad de RP parecía ser muy poco severa y de progreso muy lento, se sabe que hay un variado rango de presentación entre los diferentes subtipos dominantes, el cual fluctúa desde un severo compromiso retiniano de inicio temprano, hasta un daño limitado y lentamente progresivo de inicio tardío, variaciones que inclusive, se han observado dentro de una misma familia. Este fenómeno de variabilidad intrafamiliar posiblemente sea debido a la baja penetrancia del gen, o a su expresión variable. Por otra parte, la heterogeneidad genética, o presencia de varios tipos genéticos debido a mutaciones en diferentes loci.

En general, en las formas dominantes se presenta una muy lenta progresión en la pérdida de la agudeza visual, con unos promedios de 20/30 según lo reportado por Fishman; estos contrastan grandemente con los promedios observados en otras clases hereditarias de RP. En Colombia se está desarrollando el programa de estudios genéticos en RP, el cual ha arrojado resultados preliminares que no nos permiten formular conclusiones específicas, pero, que parecerían demostrar una interesante frecuencia de RP-AD.

### **2- R.P. Autosómica Recesiva (RP-AR):**

Se sabe que la RP aislada se hereda más frecuentemente en forma autosómica recesiva. Esta variedad de inicio usualmente en la infancia o adolescencia, se caracteriza por una temprana deficiencia en la capacidad de adaptación a la oscuridad y una progresión en la pérdida de la visión y en el daño retiniano; progresa más rápido que la forma dominante. Aunque ésta es la presentación clínica más frecuentemente observada, se ha postulado la existencia de más de un tipo genético de RP autosómica recesiva (RP-AR) y el número de mutaciones causantes estaría entre 11 y 41. Por otra parte, varios autores han demostrado que el 13 a 18% de los pacientes con cualquier tipo de RP, presentan otros hallazgos asociados conformando algún síndrome genético y en muchos de los estudios presentados la alta frecuencia de RP-AR estaría dada a expensas de RP sindromal.

### **3- R.P. Recesiva Ligada a X:**

La forma ligada a X es ciertamente la menos frecuente, pero por regla general, la más severa en su manifestación clínica. Los varones afectados suelen presentar un patrón típico de espículas de hueso al fondo de ojo, acúmulos de pigmento y progresión de la atrofia que empeora el cuadro clínico. Bird, en el análisis que realizó de 23 familias, encontró severa pérdida visual en casi todos los varones, importante ceguera nocturna desde edades muy tempranas y estrechamiento del campo visual de inicio en la segunda década. Heckenlively por su parte, presenta un detallado resumen de los cambios pigmentarios propios del hemicioto (varón), enfatizando que el hallazgo temprano típico del niño afectado, es el aumento de granulación o pigmentación en la región anterior ecuatorial del epitelio pigmentario, con una apariencia fundoscópica blanda, ocasional atenuación vascular y atrofia óptica temporal. Muy comúnmente se presenta ceguera nocturna, estrecha-

miento temprano del campo visual con o sin escotomas y un patrón de cono-bastón o bastón-cono al ERG.

Según el mismo autor, en la segunda década los cambios pigmentarios en el área ecuatorial son más llamativos, con o sin atrofia en el polo posterior, los cuales serían más marcados si la persona presenta miopía. Por esta época el estrechamiento vascular es más notorio, se inician las molestias con la luz solar y aunque aún no hay evidencia de cataratas, ya pueden encontrarse algunas células en vítreo. En la tercera década la pérdida visual es sumamente marcada, hay mayor constricción del campo visual, más depósitos de pigmento y cataratas, mientras que en la cuarta década de la vida, las lesiones son avanzadas con severa atrofia del epitelio pigmentario y ocasionalmente atrofia coroidal, nistagmus y oscilopsia.

En algunas mujeres portadoras del gen se ha encontrado repetidamente manifestación fenotípica, que va desde alteraciones pigmentarias severas hasta mínimas anomalías al ERG. Por este motivo, ante un caso aislado de RP en un varón, es absolutamente indispensable la evaluación fundoscópica y electrofisiológica de las hermanas y hermanos, de la madre, la abuela y las hijas, a fin de definir la herencia en esa familia. Las manifestaciones clínicas de las mujeres heterocigotas portadoras, son variadas. Por regla general las portadoras presentan lesiones simétricas, pero en algunos casos se ha reportado alteración unilateral y es clara la asimetría.

## **Retinitis pigmentosa sindromal**

Este tipo de RP se refiere a aquellas que asocian manifestaciones sistémicas y conforman algún síndrome genético específico. Aunque en estos síndromes por lo general al defecto retiniano se le llama retinitis pigmentosa, en realidad no todos representan una verdadera RP y algunos deberían más bien ser llamados «distrofias retinianas».

Una conclusión práctica e importante, es que todo individuo diagnosticado de RP, debe ser completamente evaluado para determinar si se trata de una RP aislada o una RP sindromal. Más aún, es definitivo que el oftalmólogo defina si en verdad se trata de una RP o una distrofia retiniana de otra clase, para que el genetista pueda proceder al análisis familiar y dar una correcta asesoría genética en cada caso.

## **Clasificación de retinitis pigmentosa**

La retinitis pigmentosa puede ser clasificada teniendo en cuenta los siguientes factores a saber:

1. Edad de aparición
2. Comportamiento electroretinográfico

3. Tipo de compromiso retiniano
4. Comportamiento hereditario

***Retinitis pigmentosa, según la edad de aparición:***

*Amaurosis congénita Leber:*

Descrita en 1869 comprende un grupo de entidades que producen ceguera desde muy temprana edad (antes del primer año), nistagmo, reflejos pupilares pobres o ausentes, fondo de ojo de apariencia normal o cambios degenerativos tapeto-retiniano y un patrón de herencia autosómico recesivo. Todo esto, corresponde a la descripción original por Leber. Existe una profunda depresión del ERG y de acuerdo a la forma genética de presentación, puede encontrarse otras alteraciones como son: el queratocono, coloboma macular, alteraciones renales, sordera, retardo mental, estados convulsivos y otros. La amaurosis congénita de Leber puede acompañar a diversos cuadros sistémicos constituyendo una variada gama de síndromes.

*Retinitis pigmentosa de aparición en la infancia:*

Puede diferenciarse de la congénita, por la ausencia de ceguera, de nistagmo e historia de buena agudeza visual en edad temprana. Algunos casos muestran deterioro progresivo del ERG.

*Retinitis pigmentosa juvenil:*

Se puede presentar en las tres formas de transmisión hereditaria, con aparición de los síntomas entre la primera y segunda décadas de la vida. El temor a la oscuridad así como comportamiento bizarro en la penumbra, pueden ser los primeros signos. La valoración de campos visuales y de función retiniana muestran el deterioro de los fotorreceptores.

*Retinitis pigmentosa del adulto y de aparición tardía:*

Ambas, se pueden presentar dentro de los tres patrones de transmisión genética, aunque son frecuentes los casos esporádicos. Tanto en la forma del adulto como en la de aparición tardía, debe descartarse la posibilidad de un proceso de tipo degenerativo (tóxico, lúes, radiación, etc.).

***Según el tipo de compromiso retiniano:***

*Retinitis pigmentosa en sector:*

Se caracteriza por alteraciones pigmentarias localizadas en uno o dos cuadrantes, generalmente simétricos, con alteraciones correspondientes en el campo visual; leve o ningún cambio en el retinograma y el resto del fondo de ojo de aspecto normal. Antes de llegar a este diagnóstico se deben destacar trastornos pigmentarios similares producidos por trauma, desprendimientos de retina, lúes, etc. Se puede presentar en forma autosómica dominante o recesiva, siendo frecuentes los casos esporádicos.

*Retinitis pigmentosa inversa:*

La mayoría de los casos así descritos, parecen corresponder a la misma categoría de retinitis pigmentosa con patrón conos-bastones. El campo visual demuestra un escotoma pericentral parcial o completo, con marcada reducción en la agudeza visual central y alteración en la visión de color. El ERG puede ser normal en algunos casos o mostrar un compromiso igual para conos y bastones.

*Retinitis pigmentosa sin pigmento:*

Si los pacientes con RP son examinados en forma temprana, pueden mostrar un fondo de ojo carente de las alteraciones pigmentarias características. Por tal motivo el término de retinitis pigmentosa sin pigmento, no representa un diagnóstico definitivo y es más bien descriptivo.

*Retinitis punctata albescences:*

Está caracterizada por un punteado fino, blanco amarillento distribuido en el fondo de ojo y constituye una de las cegueras nocturnas congénita de tipo progresivo; a diferencia del fundus albipunctatus, que es de tipo estacionaria. Una y otra pueden llegar a confundirse, ya que en el segundo caso, los cambios a veces son tan sutiles que pueden pasar desapercibidos con el correr del tiempo. Sin embargo, existen diferencias en los varios estudios de función retiniana (campos visuales, prueba de adaptación a la oscuridad y electroretinograma - ERG).

**Métodos Diagnósticos para Retinitis Pigmentosa (RP)**

Ver capítulo 12: Métodos Diagnósticos de las limitaciones sensoriales.

**Manejo y Tratamiento**

Ver capítulo 13, sobre tratamiento y rehabilitación de las discapacidades sensoriales.

## **Bibliografía**

1. Buyse M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic 1996.
8. Tamayo Martalucía, Asesoría genética y bioética. Genética - En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.

## CAPÍTULO 10

# ¿Qué debe saber sobre el síndrome de Usher?

**Greizy López, Bact.**

*Bacterióloga Aspirante a Doctorado - UJ*

**Nancy Gálvez, Bact., MSc**

*Bacterióloga, magistra en Genética Humana*

**Marta L. Tamayo., MD,MSc**

*Médica Genetista*

El Síndrome de Usher (USH) comprende un grupo de desórdenes de herencia autosómica recesiva, caracterizados por sordera congénita neurosensorial, disfunción vestibular y Retinitis Pigmentosa progresiva (RP). El primer reporte de la enfermedad fue realizado en Berlín en 1858 por Von Graefe, quien describió sordera y alteraciones pigmentarias de la retina en tres de cinco hermanos afectados; pero fue el oftalmólogo británico Charles Usher, quien en 1914 hizo énfasis sobre la naturaleza hereditaria de esta asociación, razón por la cual el síndrome lleva su nombre.

El Síndrome de Usher es la principal causa de sordoceguera en el mundo. Constituye el 6% de la población congénitamente sorda y el 18% de toda la población con RP. La prevalencia del USH está en un rango de 3.5 a 6.2 casos de cada 100,000 habitantes. La frecuencia del USH en Estados Unidos es alrededor de 5/100,000; en Escandinavia de 3.0/100,000 y en Colombia, de 3,2/100.000 habitantes y constituye el 9,6% de la población sorda y el 10% de la población ciega. A nivel mundial, se ha estimado que entre el 8% y el 33% de los individuos con Retinitis Pigmentosa tienen algún grado de pérdida auditiva y muchos de estos individuos pueden, de hecho, estar sufriendo de Síndrome de Usher.

La mayoría de los individuos afectados de USH pertenecen a los subtipos USH1B o USH2A, y eso parece ser cierto aún en la población colombiana. Se cree que el Síndrome de Usher tipo I es responsable del 3-6% de todas las sorderas infantiles, y cerca del 50% de todas las sordo-cegueras. Por consiguiente, este síndrome tiene especial relevancia al ser causante de una severa discapacidad sensorial doblemente limitante. El síndrome es clínica y genéticamente heterogéneo. Se conocen tres tipos clínicos que se caracterizan por la edad de aparición de la RP, el grado de pérdida auditiva y ausencia o presencia de disfunción vestibular. Mientras que todos los pacientes con Síndrome de Usher desarrollan RP progresiva, el grado del deterioro auditivo y la presencia o ausencia de anomalías vestibulares difieren entre los tipos de Síndrome de Usher. Los tres tipos clínicos de Síndrome de Usher son (ver tabla 11):

- **TIPO I:** Sordera neurosensorial (NS) profunda a severa, desde el nacimiento (congénita), bilateral (en los dos oídos), no progresiva y simétrica. Debido a esto los afectados no presentan lenguaje oral. Ausencia de respuesta vestibular, que ocasiona fallas en el equilibrio. La RP se inicia entre los 8 y los 15 años.
- **TIPO II:** Sordera NS de moderada a severa, no progresiva, bilateral y simétrica. Los afectados presentan lenguaje oral y pueden mantener una conversación si se les habla a elevado volumen. Respuesta vestibular normal. Inicio de RP después de los 15 años de edad.
- **TIPO III:** Sordera NS congénita progresiva. Respuesta vestibular variable. Aparición de la RP progresiva variable, en general, durante la adolescencia.

Ya que el Síndrome de Usher presenta una significativa heterogeneidad genética, a cada uno de los tres tipos clínicos le corresponden uno o más subtipos genéticos así: al menos seis loci han sido identificados hasta el momento para los fenotipos del tipo I (USH1B a G), tres loci han sido identificados para los fenotipos del tipo II (USH2A a D) y un locus para el fenotipo del tipo III (USH3) (ver tabla 12).

íí

Tipo Clínico	Pérdida Auditiva	Función Vestibular	Alteración Retiniana
<b>I (USH1)</b>	Sordera de severa a profunda, no progresiva	Disfunción congénita y severa	Entre los 8 y los 15 años
<b>II (USH2)</b>	De moderada a severa, no progresiva	Normal	Después de los 15 años
<b>III (USH3)</b>	Progresiva	Variable	Variable

í

Tipo clínico	Subtipo genético	Localización cromosómica	Gen	Proteína
<b>Tipo I</b>	USH1A	14q32	No existe	No existe
	USH1B	11q13.5	<i>MYO7A</i>	Miosina VIIA
	USH1C	11p15.1	<i>USH1C</i>	Harmonina
	USH1D	10q21-q22	<i>CDH23</i>	Otocadherina
	USH1E	21q21	Desconocido	Desconocida
	USH1F	10q21-q22	<i>PCDH 15</i>	Protocadherina 15
	USH1G	17q24-q25	<i>SANS</i>	SANS
<b>Tipo II</b>	USH2A	1q41	<i>USH2A</i>	Usherina
	USH2B	3p23-p24.2	Desconocido	Desconocida
	USH2C	5q14.3-q21.3	<i>VLGR1b</i>	VLGR1
	USH2D	9q32-q34	<i>WHRN</i>	Whirlina
<b>Tipo III</b>	USH3	3q21-q25	<i>USH3</i>	USH3

Cada tipo tiene variantes de subtipo, con genes localizados en diferentes cromosomas, casi como si fueran enfermedades diferentes, pero de manifestaciones clínicas similares. Como se puede observar, al menos 11 loci independientes han sido ya descritos, lo que significa que la enfermedad tiene tipos y subtipos, que representan pequeñas variaciones en la presentación clínica, cada uno de ellos causado por una mutación diferente, localizada en un sitio diferente del genoma. Esto muestra la complejidad del estudio del Síndrome de Usher.

Hasta el momento, 5 de los 6 genes responsables del fenotipo USH1 han sido identificados: el gen *MYO7A* que codifica para la proteína Miosina VIIA; el gen *USH1C* que codifica para la proteína Harmonina; el gen *CDH23* que codifica para la proteína Cadherina, también conocida como Otocadherina; el gen *PCDH15* que codifica para la Protocadherina 15; y el gen *SANS* para la proteína SANS. El gen correspondiente al subtipo USH1E no ha sido identificado hasta el momento y recientemente, se definió que el locus USH1A no existe.



De los loci para el Síndrome de Usher tipo II, se han identificado tres genes: el gen *USH2A* que codifica para la proteína Usherina; el gen *VLGR1b* que codifica para la proteína VLGR1 y, el más recientemente identificado, el gen *WHRN* que codifica para la proteína Whirlina. El gen *SLC4A7*, que codifica para el co-transportador sodio-bicarbonato NBC3, es un excelente candidato para el locus USH2B.

El gen *USH3* para el tipo III está localizado en 3q21-q25 y codifica para la proteína Clarín-1.

Estudios han demostrado que mutaciones en estos genes son responsables del fenotipo del Síndrome de Usher, sin embargo, en al menos 5 de ellos algunas mutaciones causan fenotipos diferentes tales como sordera no-sindrómica, Retinitis Pigmentosa aislada, o fenotipos atípicos de Síndrome de Usher. Estos genes son *MYO7A* para DFNB2 (sordera no sindrómica de herencia autosómica recesiva), *DFNA11* (sordera no sindrómica de herencia autosómica dominante) y Síndrome de Usher atípico, *CDH23* para DFNB12, *PCDH15* para DFNB23, *USH1C* para DFNB18, *USH2A* para Retinitis Pigmentosa aislada, y *WHRN* para DFNB31.

## **Diagnóstico del síndrome de Usher**

Para lograr un diagnóstico acertado del Síndrome de Usher, es necesario realizar evaluaciones tanto a nivel genético, como oftalmológico y audiológico. Para establecer el tipo clínico o clasificación fenotípica de cada afectado, es de vital importancia tener muy claros los criterios diagnósticos que los diferencian.

### **Evaluación Genética**

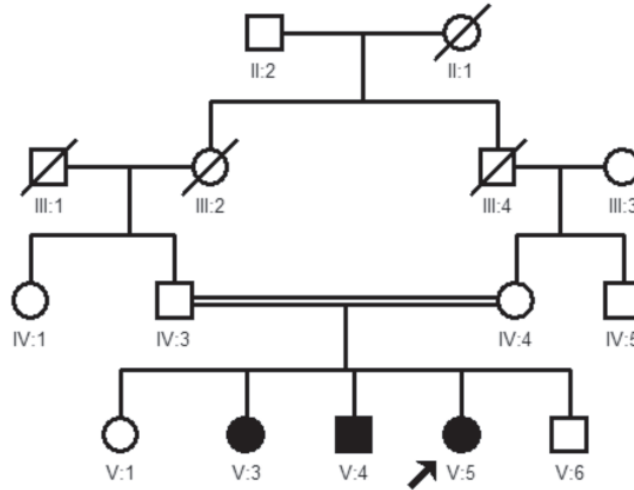
La realización de una completa valoración especializada es indispensable en una persona con enfermedad genética en quien se sospecha alguna alteración ocular o auditiva. Como primera medida se debe realizar una detallada historia clínica especialmente encaminada a detectar enfermedades genéticas. Se debe indagar si existe consanguinidad entre los padres y el grado de ésta. Es indispensable determinar cuáles familiares están afectados por la enfermedad, elaborando un árbol genealógico del núcleo familiar y de esta forma definir el tipo de herencia presente en cada familia (figura 1).

## **Diagnóstico de la hipoacusia neurosensorial**

Ver capítulo 12: Métodos Diagnósticos de las Discapacitados sensoriales

## **Diagnóstico de la retinitis pigmentosa**

ver Capítulos 12 y 13: Métodos Diagnósticos de las Discapacidades sensoriales, y tratamiento y rehabilitación de las discapacidades sensoriales.



ó  
 óó

### Diagnóstico genético del síndrome de Usher

Entonces el diagnóstico del Síndrome de Usher se basa en un análisis global de hallazgos clínicos, fenotípicos y paraclínicos. Frecuentemente, es el médico genetista quien, en asocio y coordinación con otorrino y oftalmólogo, definen el diagnóstico de la enfermedad. Como en todas, se mantienen unos criterios diagnósticos muy claros, (ver capítulo 2).

No es posible hacer un diagnóstico del síndrome, ante la sola presencia de sordera neural y retinitis pigmentosa. Muchos síndromes genéticos presentan la asociación de estas dos alteraciones y no necesariamente su presencia conjunta es de por sí diagnóstica de USH. Deben buscarse siempre otras alteraciones en otros sistemas (neurológico, endocrino, renal, etc), para descartar varios diagnósticos diferenciales que suelen acompañarse de sordera o hipoacusia y retinitis pigmentosa. Otro aspecto importante a tener en cuenta para el diagnóstico del Síndrome de Usher, son los antecedentes familiares.

### Diagnóstico molecular del Síndrome de Usher

Ya se conocen algunos genes precisos cuyas mutaciones son causales de algunos tipos y subtipos del USH, hoy es posible ofrecer diagnóstico de los dos tipos más frecuentes identificados en Colombia: el USH tipo IB y el USH tipo IIA que corresponden a los genes *MYO7A* y *USH2A* respectivamente (ver

capítulo 10). Dado que se trata de genes muy grandes, actualmente solo se dispone en Colombia de las herramientas necesarias para la búsqueda de las mutaciones más frecuentes en nuestra población.

### **Diagnóstico de portadores sanos**

Desde hace varios años se ha buscado un método clínico que ayude a identificar los portadores sanos de mutaciones en los genes USH. Se cree que algunos portadores pueden presentar alteraciones en el electroretinograma (ERG) o en la audiometría, pero esto no ha sido plenamente establecido. El único método certero que permitiría identificar quién tiene un gen defectuoso, son los estudios de genética molecular que ya comienzan a realizarse en nuestro medio. Estos estudios se llaman **Análisis de haplotipos** y muestran cómo se hereda la mutación causal. Para esto, es necesario hacer un estudio tanto de los afectados como de sus parientes sanos, dado que se hace una comparación de genes entre las diferentes personas de la misma familia.

### **Bibliografía**

1. Buyse M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Roter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic 1996.
8. Tamayo Martalucia, Asesoría genética y bioética. Genética - En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.

## CAPÍTULO 11

# La comunicación en la rehabilitación de la sordoceguera

Ximena Serpa

*Fonoaudióloga-Rehabilitadora de sordociegos*

Organizaciones internacionales como la Federación Mundial de personas sordociegas (WFDB), la Federación Latinoamericana de personas sordociegas (FLASC) y Sense Internacional (Latinoamérica) entre otras, al igual que la mayoría de los profesionales, utilizan las palabras “sordoceguera”, “persona sordociega”, “sordociego”, etc; como una sola palabra, puesto que es una limitación única.

«La sordoceguera es una deficiencia sensorial, visual y auditiva, que se manifiesta en mayor o menor grado, e invariablemente genera limitaciones en comunicación, orientación y movilidad, de acceso a la información y restricción para la participación social”.

Esta es la definición que mejor muestra las implicaciones de la sordoceguera.

Ante un caso de SORDOCEGUERA, se deben tener en cuenta varios aspectos, como son:

- Si existen o No Residuos Visuales o Auditivos
- Qué tipo de pérdida es: Degenerativa-crónica o Súbita
- Qué tipo de Sordoceguera es congénita o adquirida
- Cómo es la situación Emocional de la persona
- Cómo es la reacción de la familia y condiciones de esta ante esta situación
- Variaciones en el orden de aparición de las pérdidas sensoriales

La existencia o no de residuos visuales y/o auditivos marca una diferencia en el proceso de la rehabilitación, ya que si existen, la persona aún puede manejar restos ya que pueden mejorar con amplificadores visuales (lupas) o auditivos como audífonos u otro tipo de ayudas. Los procesos que se utilicen para su rehabilitación serán completamente diferentes a los de una persona que no tenga restos.

Si la pérdida es degenerativa, se debe preparar a la persona y a la familia emocionalmente y en la rehabilitación. La pérdida súbita puede ser de más difícil aceptación para la persona y la familia.

Si la sordoceguera es congénita se habla de habilitación de potencialidades o educación, mientras en la sordoceguera adquirida se realiza rehabilitación.

El aspecto emocional de la persona sordociega, como de cualquiera es fundamental para el desarrollo de la rehabilitación e inclusive en la educación.

La familia y condiciones de ésta ante esta situación son eje fundamental del trabajo a realizar con las personas sordociegas en cualquier edad. Deben conocer, entender y hacer parte. Por ejemplo en la comunicación se ve en muchas ocasiones que la familia **“no le interesa, no entiende o no quiere”** aprender un sistema alternativo de comunicación lo que dificulta a la persona sordociega utilizar el sistema o comunicarse con ellos.

Las variaciones en la combinación de deficiencias sensoriales guían el proceso de rehabilitación, ya que este debe basarse en los aprendizajes previos. Por ejemplo:

1. Existe una forma de SORDERA CONGENITA con CEGUERA ADQUIRIDA. Es el típico caso de una persona que empieza su vida como una persona sorda, es usuaria de la lengua de señas, pertenece a la comunidad sorda y al paso de los años presenta un problema visual progresivo.
2. Otra forma es la que combina una CEGUERA CONGENITA con SORDERA ADQUIRIDA. Caso de una persona ciega de nacimiento, maneja su orientación y movilidad con el bastón, conoce el braille y los sistemas auditivos para usar el computador, se comunica a través del oído y en forma oral. A lo largo de su vida evidencia la pérdida auditiva.

3. La tercera forma es la que combina VISION Y AUDICION NORMAL con SORDOCEGUERA ADQUIRIDA. Se trata de una persona que nace oyente y vidente, pero a lo largo de los años presenta la pérdida doble en el sentido de vista y oído, como en la vejez o por una situación queda sordociega. Son personas que no conocen un sistema alternativo de comunicación, no usan braille, bastón o audifono previamente.

Estas tres circunstancias marcan pautas diferentes en el manejo de habilitación de potencialidades o de la rehabilitación del individuo afectado, dado que el manejo debe ser completamente diferente en cada caso. La persona que nace con una limitación y posteriormente en la vida le aparece otra limitación, está entrenada de manera diferente, tiene un abordaje de la vida distinto y unas capacidades físicas y destrezas diferentes. Caso similar es el que nace oyente y vidente y luego tiene que afrontar una doble limitación sin estar psicológicamente preparado para ello.

El eje principal en la educación y en la rehabilitación es la comunicación, se requiere para adquirir otros aprendizajes, para la independencia. Los métodos de comunicación utilizados por las personas sordociegas son variados sin que sea uno para cada persona sordociega. Por eso la importancia de la comunicación como base para la rehabilitación, sin ser esta el único elemento que se debe tener en cuenta.

Los métodos de comunicación utilizados por personas sordociegas se dividen en alfabéticos y no alfabéticos, existen los basados en lengua oral y en código escrito, los más usados son:

## **A. Sistemas alfabéticos**

Estos sistemas están basados en la estructura del lenguaje oral y su código escrito (se generan símbolos manuales que representan lo que conocemos como las letras (A, G, Z etc. o se hace uso de este grafema), en estos sistemas se deletrea o se transcribe el contenido del mensaje y cada letra posee una representación táctil que se ejecuta en su mayoría sobre la palma de la mano. Algunas personas sordociegas los utilizan como sistema de comunicación habitual y otras como sistema de apoyo.

### **A.1 Sistema dactilológico**

Los sistemas dactilológicos podemos dividirlos en visuales y táctiles, donde los visuales utilizan los residuos visuales de la persona sordociega como recurso para mejorar la comunicación, y así ejercitar este residuo para el desarrollo general de la persona, por el otro lado están los táctiles que hacen uso puro del sentido del tacto, a continuación citaremos mas información sobre el tema.

#### ***A.1.1. Visual***

Esta modalidad hace uso de los códigos usados por el sistema dactilológico pero se hace uso de la visión que pueda tener el individuo con sordoceguera,

se realiza en el aire. Este sistema está dispuesto para que las personas lo modifiquen según sus cualidades visuales.

Ambos interlocutores se colocan de frente, pero la distancia a la que se ubican va a depender de las características visuales de la persona sordociega: la patología visual que padezca, la amplitud de su campo de visión, la conservación de su agudeza visual, etc.

#### *A.1.2. Táctil*

Este sistema es conocido como alfabeto manual. Las personas sordociegas hacen uso del trazado de letras donde el interlocutor escribe la palma de la mano de la persona sordociega como lo haría sobre una hoja de papel, o usa el dedo índice de la persona sordociega como esfero y la mano de ésta como el papel, o puede cambiar la palma por una superficie plana. También es usual ver los toques con los dedos cada letra tiene una ubicación específica en la mano que se siente al ejercer presión y la persona sordociega lo identifica con la letra que esta parte de su cuerpo representa (Braille táctil, Malossi, Morse). También conocemos otra expresión táctil del código (se hace uso del alfabeto que conocemos en la lengua de señas al cual se le designan algunas modificaciones para que la persona sordociega logre comprenderlo de manera táctil) en la cual el interlocutor configura su mano para representar una letra y la suma de estas generan un mensaje.

Este código depende de la persona sordociega quien define cual es la mejor posición de las manos para captar de manera adecuada el mensaje.

#### *Dactilológico en la palma de la mano.*

El interlocutor configura con su mano cada una de las letras y la apoya sucesivamente sobre el centro de la palma de la mano de la persona sordociega deletreándole el mensaje. En algunos casos la persona sordociega apoya su mano libre sobre la del interlocutor, para recibir así información por dos vías: sus dos manos.

#### *Escritura en la Palma de la Mano*

La escritura en la palma de la mano como se puede inferir de su nombre, hace uso de las letras que conocemos (dependiendo del país). En este sistema se usa la mano de la persona sordociega como pizarra y el dedo del interlocutor como lápiz, donde este genera los trazos que utiliza la escritura para sus producciones, generalmente se utilizan las mayúsculas. Como todos los sistemas están sujetos a cambios, se encuentran individuos que prefieren la escritura en minúsculas.

También podemos encontrar personas sordociegas que usan su dedo como lápiz y el guía-interprete escribe con este sobre una superficie plana o sobre la palma de la mano de la misma persona es el sistema del dedo como lápiz, realizado con la mano izquierda de la persona sordociega sobre una superficie.

### Braille Manual

El sistema braille en sí, es un método de lecto-escritura a través del tacto que utilizan las personas ciegas y deficientes visuales y que les facilita el acceso a la lectura, la escritura, la información y la comunicación.

Las personas sordociegas usan el braille sobre la palma de la mano para así interpretar el mensaje. Este código es muy apropiado para aquellas personas que han tenido una pérdida visual con anterioridad y luego adquirieron pérdida auditiva.

El interlocutor deletrea el contenido de lo que desea comunicar letra a letra, utilizando las correspondencias de cada letra del alfabeto con el sistema braille. Se sigue la estructura de la lengua oral y la condición indispensable es que ambos tienen que conocer este sistema de lecto-escritura.

En el brille táctil se usan variaciones, muchas personas han tenido acceso a máquinas brille, que funcionan de la misma manera que una máquina de escribir común, pero logra que el mensaje esté en código braille con especificaciones de relieve; estas máquinas poseen seis teclas que corresponden a los seis puntos que maneja el código y que en la conjugación de estos dan un esquema para cada letra. Es necesario hacer un acercamiento rápido porque muchas personas sordociegas ubican sus dedos como las teclas de las máquinas que se mencionaron, en otros casos las personas sordociegas utilizan los falanges de sus dedos para representar el código, lo que hace el interlocutor es presionar las falanges para producir la grafía.

## **B. Sistemas no Alfabéticos o Signados**

Estos sistemas de comunicación consisten en la transmisión de una palabra o una idea completa a través de un signo, por lo que suelen suponer una transmisión más rápida de los mensajes, el cual recibe la persona sordociega por el canal visual o táctil.

### **B.1. Lengua de señas**

La lengua de señas es una modalidad no vocal del lenguaje humano, que nace en respuesta a la necesidad innata de comunicarse. La lengua de señas está en evolución constante dentro de la comunidad sordo, que como todas las lenguas permite el acceso de todas las funciones lingüísticas y cognitivas, posee dialectos y variables individuales, con su propio vocabulario y sistemas de reglas morfosintácticas y pragmáticas.

La lengua de señas se utiliza en los procesos de aprendizaje de los niños sordociegos congénitos ya que tiene movimientos que reproducen en muchos casos la acción y con la funcionalidad de los objetos.

#### Lengua de señas en campo visual reducido

Esta forma de comunicación es utilizada por personas que poseen residuo visual y que han manejado la lengua de señas. En este grupo encontramos en su mayoría a personas con síndrome de Usher padecen una deficiencia auditiva.



Al deteriorarse la función visual como sucede con este síndrome es necesario hacer modificaciones y adaptaciones para que la persona sordociega pueda hacer un uso efectivo de su visión; por ejemplo se debe tener en cuenta la distancia que depende de las necesidades de cada persona; el guía-interprete que debe signar dentro del campo visual del individuo que recibe la información. La velocidad y claridad con la cual se envía el mensaje y la iluminación son de suma importancia, de su precisión depende que la información que se entregue a la persona sea la correcta.

#### *Lengua de señas táctil*

En este sistema la persona sordociega sobrepone sus manos sobre las manos de su interlocutor (puede usarse una sola mano o las dos), así recibe el mensaje a través del tacto, ya que siente la configuración, lugar y orientación de las señas. Se debe tener en cuenta que la lengua de señas al ser un código que se recibe de manera visual se modifica y se adapta para poder ser usado en personas sordociegas. También es importante la posición de quienes se están comunicando, esta debe ser cómoda, la forma en como se sujetan las manos para que no produzcan cansancio, se cuida la velocidad con la cual se envía el mensaje en función de su claridad. Cuando se usa este sistema es muy usual tener como apoyo las ayudas dactilológicas que permite deletrear palabras de las cuales no se tiene un signo que la represente o no se conoce el mismo.

### **C. Sistemas basados en lenguaje oral**

Como su nombre lo indica se hace uso de la lengua oral para emitir los mensajes, que son percibidos por la persona sordociega a través de distintos canales de comunicación: el auditivo, el visual o el táctil.

#### **C.1. Habla amplificada**

En este sistema la persona sordociega y el guía-interprete aprovechan el residuo auditivo de quien recibe el mensaje para lograr hacer funcional y útil la comunicación. Al usar este sistema es necesario adaptarlo a las condiciones del entorno; se debe tener en cuenta el cansancio, los posibles cambios que pueden sufrir los restos sensoriales; razón por la cual el interlocutor debe estar pendiente para evidenciar estos cambios y así consultar con la persona sordociega sobre los cambios que deben darse para obtener una eficiente comunicación. Para lograr que este sistema sea satisfactorio se debe hablar por el mejor oído, lo que se identifica preguntándole al usuario, a la vez es necesario verificar la distancia a la cual se ubica el interlocutor de la persona, el volumen de la voz que por lo general es más alto de lo normal, la velocidad con la que se habla es menor para que el adulto sordociego logre procesar el mensaje; el intérprete debe vocalizar para que lo emitido sea claro y buscar lugares con poco ruido.

#### **C.2. Lectura labio facial**

Las personas sordociegas con residuo visual usan su campo para leer las palabras que articula la persona que emite el mensaje. La población con

sordoceguera que usa este sistema debe tener un amplio conocimiento de la lengua oral y buena fluidez en el uso del sistema.

Este sistema presenta una serie de dificultades: hay fonemas que la persona no ve porque sus movimientos articulatorios no son visibles, como los fonemas /g/, /j/; hay otros fonemas que se confunden a simple vista, como la /m/ o la /p/, ya que son semejantes (mamá/papá o mide/pide o marco/barco). Las personas logran elaborar un esquema mental que les permite comprender la palabra dependiendo del contexto, lo que hace que infiera el fonema y así obtengan la información correcta.

La lectura labio facial para las personas sordociegas es difícil; el interlocutor debe pensar en variables como la distancia, velocidad, vocalización e iluminación. El guía-interprete debe ubicarse cerca del individuo para que este perciba de manera clara los movimientos labio-faciales; debe hacerlos lentos y articularlos de manera que los fonemas no se deterioren y sean reconocibles, en lo posible debe evitar las expresiones exageradas, giros y movimientos bruscos de la cabeza, por último la cara del interlocutor debe estar iluminada.

### **C.3. Tadoma**

El grupo de personas que usan este sistema es reducido, ya que deben tener una sensibilidad táctil excepcional y un conocimiento de la lengua oral debido a que este sistema se basa en la percepción de la lengua oral a través del tacto. Quien lo maneja debe pasar por un arduo entrenamiento para lograr su dominio.

La persona sordociega coloca los dedos de una o ambas manos sobre la boca, cara y garganta del interlocutor, de manera que pueda notar el movimiento de los labios, las mandíbulas y las vibraciones producidas por la salida del aire en la cara y cuello cuando está hablando. Los pulgares de la persona sordociega se apoyan sobre los labios de su interlocutor, los dedos meñiques a lo largo de los huesos de la mandíbula y el resto de los dedos y la mano de la persona sordociega se apoyan sobre las mejillas y el lateral del cuello del interlocutor. Es decir que recoge información de los órganos fonadores.

Es importante reconocer que este sistema es muy complejo. Los sistemas anteriores pueden y deben ser aprendidos por los guías intérpretes, las familias y los acompañantes. Este sistema no lo utilizan dichos grupos de personas por la falta de sensibilidad táctil que estos poseen, pues no se educa este sentido para percibir cosas como la resonancia de los senos paranasales.

### **C.4. Sistemas basados en códigos escritos**

Este sistema hace uso del código escrito de la lengua de determinada población lo que incluye al braille. Es usual que las personas que adquirieron la sordoceguera y que usaron un código lecto-escrito utilicen éste por ser la vía más rápida para integrarse, puede que estas personas usen posteriormente otro sistema para mejorar o complementar su comunicación. Usar sis-

temas lecto-escritos ya sea el ordinario o el braille es una herramienta pedagógica que le permite a la persona sordociega mejorar su comprensión, expresión, facilita el acceso a la información y a la actualidad.

### **Escritura en papel (Macrotipos /Uso de Contraste)**

Este sistema es de fácil ejecución, consiste en escribir el mensaje en papel para que la persona lo lea. Es usado por quienes tienen un residuo visual funcional y un conocimiento del código escrito. El hacer uso de este sistema implica tener en cuenta las necesidades del usuario por ejemplo; la persona puede preferir que el mensaje se escriba con marcador o esfero para mejorar el grosor del trazo, también puede tener preferencias sobre el tamaño de la letra, lo que depende de lo funcional que sea su visión; usualmente se utiliza letras de gran tamaño (Macrotipos) y el individuo debe escoger si se escribe en mayúscula o minúscula. Es necesario manejar el color de la tinta con respecto al papel para discernir entre el fondo y la letra; usualmente se usan colores como negro y azul sobre papel blanco (contraste)

### **Escritura y contraste a través de medios técnicos**

En la actualidad hay medios técnicos que permiten que el usuario de sistemas escritos usen en vez del papel pantallas para leer el mensaje lo que reduce el tiempo de obtención de información; a diferencia de la escritura sobre papel este medio le da la oportunidad al intérprete de digitar sobre un teclado normal y la persona sordociega lee simultáneamente de la pantalla.

Se debe tener en cuenta lo explicado anteriormente sobre el tamaño y el contraste.

### **Escritura Braille en papel o medios técnicos**

En este caso se usa código Braille para acceder a la información, este código es útil para quienes son usuarios del braille por que han tenido problemas visuales desde su niñez y adquirieron la pérdida auditiva en otra etapa de su vida. Se recomienda que la población sordociega aprenda este código para que pueda acceder a la información por medio de las adaptaciones técnicas que se han realizado en las telecomunicaciones”.

## **Bibliografía**

1. Sence International (latinoamericana), universidad del Rosario de Colombia, red pescar de voluntariado, asociación colombiana de personas sordociegas, fundación ideas día a día, organización Pavlov, lineamientos de información sobre sordoceguera y multidéficit, Bogotá, Agosto 15 de 2006.
2. Rubio, Paula una clara expresión de los sentidos, documento sin editar, Bogotá, 2007.

## **CAPÍTULO 12**

# **Métodos Diagnósticos de las Limitaciones Sensoriales**

**Marta L Tamayo, MD,MSc**

*Médica Genetista*

**Greizy López, Bact.**

*Bacterióloga, Aspirante a Doctorado- UJ*

***Colaboradores:***

**Vicente Rodríguez M., MD**

*Médico Otorrinolaringólogo*

**Gustavo Alvira, MD**

*Médico Oftalmólogo - Retinólogo*

**Francisco J. Rodríguez, MD**

*Médico Oftalmólogo - Retinólogo*

**Ricardo Infante De Germán-Ribon, MD**

*Médico Oftalmólogo - Retinólogo*

**David Medina O., MD**

*Médico Oftalmólogo - Retinólogo*

## **1. Métodos diagnósticos para limitación auditiva**

### **Diagnóstico de la hipoacusia neurosensorial**

La pérdida auditiva se cuantifica mediante la realización de exámenes como la audiometría tonal, la logaudiometría y el timpanograma.

#### ***Exámenes necesarios para el diagnóstico***

##### *a) Audiometría tonal:*

Es un examen que evalúa la audición del paciente y su realización es necesaria para determinar el grado de pérdida auditiva en el Síndrome de Usher. El examinador induce diferentes tipos de sonidos, calculando frecuencias altas, medias y bajas: 250, 500, 1000, 2000, 4000 y 8000 Hz. Así mismo, la prueba mide la intensidad que debe tener el sonido para ser percibido por un individuo, y es cuantificada en decibeles (dB). La audición normal está siempre por debajo de 20dB. La gráfica clínica está adoptada universalmente. En las abscisas se ubican las frecuencias de 125 a 8000 Hz, y en las ordenadas, en sentido descendente están ubicadas las pérdidas en decibeles (dB). Cada señal está representada por un círculo para el oído derecho y por una cruz para el izquierdo. Así pueden inscribirse ambos oídos en el mismo gráfico, el derecho en rojo y el izquierdo en azul. Luego de estudiarse la vía aérea, se examina la vía ósea, si es que se obtiene una hipoacusia en la vía aérea, de lo contrario no es necesario.

##### *b) Logaudiometría:*

Midiendo la discriminación de las palabras, sirve para detectar alteraciones que se producen en el oído y vía auditiva. Se dicta al paciente 25 monosílabos a una intensidad definida (aproximadamente 30 dB de 500, 1000 y 2000 Hz) y se anota el porcentaje de palabras repetidas correctamente. La falla en la discriminación dependerá del umbral auditivo y del tipo de hipoacusia:

Hipoacusias conductivas: 92 - 100%

Cortipatías: 80 - 92%

Hipoacusias neurales: menos del 70%

##### *c) Timpanometría:*

Se utiliza para evaluar la movilidad de la membrana timpánica, realizando un estímulo con presión de aire. Se inserta la punta de una sonda en el conducto auditivo externo hasta obtener un sello hermético. Posteriormente, se induce presión para observar el comportamiento de la membrana timpánica frente a los cambios de dicha presión. Tanto en una audición normal como en una hipoacusia neurosensorial, la respuesta es normal, lo que quiere decir que no existe daño alguno de la membrana timpánica ni de la cadena osicular.

### ***Pruebas vestibulares***

Aunque el sistema vestibular no puede ser examinado directamente, se encuentra relacionado con los núcleos oculomotores, por tanto, puede ser evaluado a través de la observación de los efectos de la estimulación vestibular sobre los movimientos oculares (reflejos vestíbulo-oculares). Las pruebas vestibulares incluyen pruebas posicionales y pruebas de estimulación calórica con electronistagmografía (evaluación cuantitativa precisa que requiere el registro eléctrico de los movimientos oculares con los ojos cerrados). Las pruebas preliminares de función vestibular se realizan utilizando las gafas de Frenzel y el test de Romberg.

#### *a) Pruebas que analizan el nistagmus:*

Evalúan el funcionamiento de los conductos semicirculares. Un nistagmus es un espasmo clónico de los músculos motores del globo ocular que produce movimientos involuntarios del mismo en varios sentidos. Se puede observar en lesiones cocleares. El nistagmus provocado por una alteración vestibular presenta un componente lento hacia un lado y a continuación un movimiento rápido de recuperación de la posición primaria por pequeñas sacudidas rápidas. Se indica el sentido del nistagmus por la dirección del componente rápido.

#### *b) Pruebas del reflejo vestíbulo-espinal:*

- **Prueba de Romberg:** El paciente se coloca de pie, con los pies juntos y se observa el equilibrio con los ojos abiertos y cerrados, luego con un pie delante de otro y finalmente, con un solo pie. Un Romberg positivo indica lesión vestibular si el paciente se cae hacia el lado de la lesión.
- **Prueba de la marcha:** El paciente debe caminar con los ojos abiertos y cerrados. Si tiene lesión vestibular, se desvía hacia el lado de la lesión.
- **Prueba del índice:** El paciente debe levantar los brazos extendidos sin mover los índices con los ojos cerrados y con la cabeza en diversas posiciones. Se desvía hacia el lado afectado.

Algunos estudios realizados en los años 1974 y 1984, ofrecen una aproximación para la clasificación del Síndrome de Usher, según los resultados de las pruebas vestibulares, en donde se describe que un gran porcentaje de los pacientes con USH1 presentan ausencia de respuesta vestibular a la estimulación calórica o rotatoria y concluyen que el tipo I se caracteriza por arreflexia o marcada hipo actividad de la respuesta vestibular. Los pacientes con USH2, por su parte, muestran respuesta vestibular normal. En los pacientes con USH3 que fueron analizados en el estudio, se observó pérdida total de función vestibular.

## **2. Métodos diagnósticos para la limitación visual (RP)**

### **Evaluación Oftalmológica**

El diagnóstico clínico no siempre es fácil, por lo que se recomienda la valoración por una persona especializada en retina. Se debe realizar un examen oftalmológico completo que incluya las siguientes evaluaciones: examen externo y fundoscopia.

- a) Examen externo:** Se realiza la medición de la agudeza visual y evaluación de desviaciones oculomotoras, estado de las pupilas y exámenes de biomicroscopía (exploración del segmento anterior con lámpara de hendidura) y tonometría (determinación de la presión intraocular). En el segmento anterior la mayoría de los pacientes con USH suelen presentar cataratas (opacidad del cristalino) que interfieren bastante con la visión, pero pueden ser corregidas quirúrgicamente reemplazándolas por un lente intraocular con excelentes resultados. Algunas personas también presentan glaucoma crónico de ángulo abierto. Frecuentemente se encuentra miopía y astigmatismo.
- b) Examen de fondo de ojo o fundoscopia:** Se realiza previa dilatación de la pupila para observar el estado de retina. Los hallazgos clásicos de la Retinitis Pigmentosa son: adelgazamiento o atenuación de los vasos sanguíneos retinianos, depósito de pigmento en la retina en un patrón característico de “espículas de hueso”; palidez del nervio óptico, e hipopigmentación del epitelio pigmentario de la retina (EPR). Todos estos hallazgos se producen de forma secuencial desde etapas tempranas de la enfermedad. En algunas personas se encuentran alteraciones del vítreo, con descamación de células o desprendimiento de éste, sobre todo en estadios avanzados de la enfermedad.

Según los hallazgos iniciales, se recurrirá o no a exámenes especiales que evalúan la función retiniana, como los que se detallan a continuación:

- a) Electrorretinograma (ERG):** Es un registro del potencial de acción producido por la retina cuando se estimula con una fuente de luz de intensidad adecuada. Se basa en la capacidad de respuesta eléctrica de las células retinianas (conos y bastones). Estas respuestas se registran en forma de ondas A, B y a veces C. Se detecta sobre la córnea con un electrodo de lente de contacto. Un individuo con RP mostrará un ERG disminuido o plano lo cual indica el daño de las células fotorreceptoras. En Colombia, la realización de este examen es controversial. Algunos retinólogos prefieren no basar el diagnóstico clínico en los resultados de este examen, ya que estos dependen en gran parte de la calibración del equipo, de la pericia del examinador y de la colaboración del paciente.
- b) Campimetría:** Es un examen que mide la visión central y periférica de un individuo. Estudia el segundo síntoma en importancia en la Retinitis Pigmentosa (RP), la reducción concéntrica y progresiva del campo visual.



Esta tiende a ser simétrica en ambos ojos, aunque los cambios en el campo visual están directamente relacionados con el estado de la enfermedad. Puede encontrarse constricción concéntrica, islas de visión, escotomas, depresión del campo superior, daño parcial de medio campo y agrandamiento de la macha ciega.

- c) **Electrooculograma (EOG):** Es una prueba que evalúa el funcionamiento del EPR y mide un potencial eléctrico “estable” que existe entre la porción anterior y posterior del ojo. La relación entre la máxima amplitud en condiciones de luz y la mínima en condiciones de oscuridad, constituyen el índice de Arden, cuyo valor varía entre 1.8 y 2.0. Aquellos valores por debajo de 1.5 son definitivamente anormales, e indicarán un daño a nivel del EPR. Este índice se altera en enfermedades tales como degeneración macular juvenil, entre otras.
- d) **Fotos a color del fondo de ojo y angiografía fluoresceínica:** Ambas documentan las variaciones del aspecto de fondo de ojo en las diferentes etapas de la enfermedad. Las fotos a color son sumamente importantes para determinar la evolución y progresión en cada caso. La angiografía detecta entre otras alteraciones, escape del medio de contraste, presencia de membranas epirretinianas, edema macular y atrofia coriocapilar.
- e) **Tomografía de coherencia óptica (OCT):** Permite la visualización de la retina con una precisión de “cortes histológicos”, *in vivo* y sin ser invasivo. Se logran identificar entre 8 y 9 capas de la retina en cortes de profundidad axial de alrededor de 2 mm, que incluyen las capas más internas de la coroides, la retina y las estructuras vítreas posteriores. Este análisis posibilita el cálculo de variables de alto valor diagnóstico y proporciona una importante información del estado de la retina. La prueba de OCT está empezando a implementarse en Colombia como una de las pruebas más informativas e importantes para el diagnóstico de la RP.
- f) **Prueba de visión de color:** En la medida en que la enfermedad avanza se pueden afectar los conos, por el proceso degenerativo de la retina, se produce entonces alteración de la visión de color, lo que puede detectarse con pruebas específicas como el Test de Ishihara, láminas pseudoisocromáticas, Fatnsworth 15 y 100 y el anomaloscopio de Nagel. En RP la tritanomalía (eje azul-amarillo) es el defecto más frecuentemente observado.
- g) **Prueba de adaptación a la oscuridad:** Mide el umbral de la sensibilidad de la retina a una pequeña mancha luminosa en condiciones de oscuridad. Se basa en la capacidad de recuperación rápida de los conos después de una exposición a luz intensa y la lenta adaptación de los bastones a luz intensa; ambos en condiciones de adaptación a la oscuridad. Se obtiene una curva bimodal que mide primero la sensibilidad de los conos y a los nueve minutos comienza a observarse la actividad de los bastones. Cualquier lesión de la retina que comprometa los bastones, puede causar ceguera nocturna, lo que puede ser cuantificado por esta prueba. En Colombia no es común la realización de este examen.



## **Bibliografía**

1. Buyse m.M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic 1996.
8. Tamayo Martalucía, Asesoría genética y bioética. Genética - En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.

## CAPÍTULO 13

# Tratamiento y habilitación en las discapacidades sensoriales

**Marta L. Tamayo, MD,MSc**

*Médica Genetista*

**Greizy Lopez, Bact.**

*Bacterióloga, Aspirante a Doctorado - UJ*

**Nancy Gálvez, Bact., MSc**

*Bacterióloga Magistra en Genética Humana*

**Vicente Rodríguez M., MD**

*Médico Otorrinolaringólogo*

La rehabilitación incluye muchos aspectos, que siempre deben ser considerados en el paciente con síndrome de Usher, dado que presenta una condición de sordoceguera.

## **1. Habilitación global en sordoceguera**

Ver capítulo No.11.

## **2. Ayudas para la limitación visual**

Las ayudas que se le presten a una persona con pérdida visual, tendrán mayor o menor éxito dependiendo de la clase de problema que se tenga, y de la disposición personal a la habilitación o rehabilitación de cada cual. Es probable que una persona con agudeza visual entre 20/70 y 20/200 tenga mejor pronóstico que otra más limitada. Los resultados también son mejores cuando las pérdidas visuales ocurren después de los 5 años de edad, o cuando la persona está muy motivada y deseosa de rehabilitarse. No podemos olvidar la importancia de la progresión de la enfermedad y de la edad de cada afectado. Probablemente responderá mejor a los tratamientos y a las ayudas externas, quien aprenda a utilizarlas mejor y más rápido.

### **2.1. Ayudas no ópticas para el limitado visual**

Se trata de elementos que mejoran las condiciones de vida diaria de la persona con alguna limitación visual.

#### **• Condiciones de iluminación:**

Las personas con Retinitis Pigmentosa (RP) con frecuencia presentan “deslumbramiento”. Esto hace que necesiten mejores condiciones de iluminación, pero debe tenerse presente que mejorar la iluminación no necesariamente significa aumentarla, sino mantener una *adecuada distancia* y colocación de la fuente de luz. También es importante evitar superficies brillantes que reflejan la luz, lo que dificulta notablemente la lectura.

#### **• Ayudas no magnificadoras - Métodos de Contraste:**

Se venden algunas reglas negras con hendiduras para lectura de un solo renglón, de varios renglones, o incluso algunos con varias hendiduras para funciones específicas, como por ejemplo las «reglillas para cheques», las «reglillas para lectura», que tienen hendiduras más grandes para poder ver varios renglones a la vez y permitir la lectura de un párrafo.

#### **• El aprendizaje y uso del Braille:**

Es quizá la ayuda más grande para la persona limitada visual. Muchas personas con RP o USH suelen preguntar en los comienzos de la enfermedad si deben o no aprender el Braille. Es difícil estandarizar una respuesta, pues depende de las condiciones de cada enfermedad y de cada persona. De todos modos, parecen existir dos corrientes: una que propone el aprendizaje temprano aunque la persona tenga aún buena visión y, otra que prefiere esperar hasta agotar los restos visuales. Cualquiera de las dos tiene sus razones y justificaciones muy valederas. Varias personas a quienes se les pregunta por su experiencia personal, aceptan el aprendizaje temprano del Braille, simplemente porque prefieren ir preparándose para cuando tengan mayor pérdida visual.

## 2.2. Ayudas ópticas

Las ayudas ópticas pueden ser para visión cercana o para visión lejana.

### \* *Ayudas para la visión cercana:*

- a) **Lentes de Fresnel:** Son lentes magnificadores de alta capacidad óptica, algunos de los cuales se les ha mejorado el contraste utilizando hendiduras horizontales. Pueden ser del tamaño de una página completa o parecerse a una tarjeta de crédito para llevar en el bolsillo.
- b) **Magnificadores de Stand:** Lentes de aumento de alto poder, que no requieren el uso de las manos pues van colocados sobre soportes o monturas. Los hay de foco fijo, de foco variable, con luz incorporada, o sin ella.
- c) **Barras de lecturas:** Son lentes de aumento diseñados especialmente para leer, de forma horizontal, de modo que permiten leer y ampliar un renglón completo.
- d) **Magnificadores de mano:** Son «lupas» o lentes de variado poder óptico, muy útiles en quienes pierden la visión periférica. El enfoque se logra variando con la mano la distancia entre el ojo, la lente y el objeto.
- e) **Telemicroscopios:** Está conformado por un sistema de lentes de foco corto, que lo convierte en un magnificador capaz de dar una mayor profundidad de foco y un campo visual más amplio. Se encuentran de variados poderes, de manera que su formulación va según la necesidad de cada individuo. Por lo general son especialmente utilizados para mejorar la visión próxima en forma monoocular, aunque también son útiles en la corrección de astigmatismos oblicuos.

### \* *Ayudas para la visión lejana:*

#### a) **Telescopios:**

Se encuentran de varias clases con indicaciones muy precisas para cada uno. Suelen ser muy útiles en los casos en que se esté buscando aumentar la imagen retiniana. Los más comunes son los monoculares: utilizados cuando hay marcada diferencia de agudeza visual entre los dos ojos, son pequeños, prácticos, livianos, de foco ajustable y pueden colocarse sobre la montura de las gafas. Los Binoculares, son útiles para aumentar la visión en ambos ojos, aunque son pesados y limitan el campo visual por la magnificación que producen.

Los telescopios de Sistema Bióptico son el equivalente a un sistema bifocal, ya que lleva dos sistemas ópticos. Generalmente en la parte inferior se coloca la mejor corrección óptica que el paciente tenga, mientras que en la parte superior va colocado el sistema telescópico. También existe el llamado Telescopio de «Telecontacto»: Es un lente de contacto de gran aumento, el cual permite tener un mayor campo visual y es más estático, con lo que se logra una mayor aceptación psicológica por parte del paciente; sin embargo, su gran inconveniente es que no puede ser utilizado en forma permanente dada su baja tolerancia.

### 2.3. Las ayudas táctiles:

No cabe duda que el tacto pasa a ser, en el paciente sordo-ciego, el sentido más importante para su comunicación con el mundo exterior. Es verdaderamente su mejor alternativa y tiende a emplearse cada día más en los procesos de habilitación y rehabilitación de estas personas.

Existen algunas ayudas denominadas «vibrotáctiles», que corresponden a las partes móviles del cuerpo que dan esa sensación táctil. Las ayudas electrotáctiles o electrocutáneas, son aquellas que utilizan la forma eléctrica del estímulo sensorial. Estos métodos producen sensaciones táctiles mediante la estimulación de las terminaciones nerviosas cutáneas utilizando pulsaciones eléctricas, que originan sensaciones vibratorias indoloras. Este aparato permite que los sonidos emitidos en una conversación corriente se perciban en forma de diseños dinámicos y móviles, los cuales se corresponden con las frecuencias acústicas de la pronunciación. El efecto más notorio, es que ayuda a mejorar la capacidad de recepción del sonido y la de expresión.

## **3. Enfoque médico global de la sordoceguera**

### **Evaluación genética**

- Historia Clínica completa.
- Elaborar árbol genealógico.
- Definir el tipo de herencia.

### **Evaluación oftalmológica**

- Examen oftalmológico completo.
- Fondo de ojo, ERG, Campimetría.

### **Evaluación audiológica y vestibular**

- Audiometría, Logaudiometría, Timpanograma.
- Exámenes vestibulares.

## **4. Tratamientos quirúrgicos ofrecidos para RP:**

Muchas personas con RETINITIS PIGMENTOSA Y SÍNDROME DE USHER, han sido sorprendidas por informes sobre cirugías que curan o detienen la progresión de la enfermedad. Dada la gran inquietud al respecto, un grupo de médicos expertos en el tema, viajó hace ya varios años al exterior e investigó sobre estas técnicas.

### **¿Qué se dice en los Estados Unidos?**

En 1991 y 1993, vino a Colombia el Dr. Samuel Jacobson, Director del Centro de Retinitis Pigmentosa del Bascom Palmer Eye Instituto de Miami y

asesor de la Retinitis Pigmentosa Foundation de los Estados Unidos. Similares estudios se han realizado más recientemente en 1992 y en 1995.

Tanto el doctor Jacobson como el comité científico de la RP FOUNDATION, visitaron las ciudades que en el mundo ofrecen esta clase de cirugías. Posterior a sus visitas y a un detallado y juicioso análisis de lo investigado, presentaron un informe mundial dirigido a las personas afectadas de rp, en el cual aclaraban el poco o nulo beneficio de estas cirugías ofrecidas en Rusia, Cuba o San Cristóbal, Venezuela.

Dicho informe menciona que el tipo de cirugía ofrecido, el cual aún hoy al año 2008 sigue siendo un tratamiento en experimentación, no ha podido demostrar que verdaderamente detenga el progreso del daño retiniano. Por el contrario, en algunos casos se han observado severas complicaciones posteriores, las que suelen ser peores que la enfermedad misma. Por otra parte, se enfatiza en el hecho de que cada persona tiene un desarrollo diferente genéticamente determinado, de manera que mientras unas personas presentan una progresión rápida, en otras puede ser lenta, y eso es algo que no puede ser cambiado por los tratamientos quirúrgicos de vascularización. Lamentablemente, los grupos que practican este tipo de cirugía, no tienen publicaciones científicas verificables que demuestren sin dudas sus bondades o el beneficio de su procedimiento terapéutico.

Algunos países ofrecen como complemento a la cirugía la «Ozonoterapia», que consiste en aplicar oxígeno a altas concentraciones; lo que tampoco ha podido demostrar científicamente y en forma satisfactoria sus bondades en todos los casos.

La cirugía propuesta básicamente consiste en una sección del anillo escleral posterior, el que envuelve los vasos que entran a irrigar la retina, argumentando que el problema causante de la RP es básicamente una disminución en la vascularización (2). Algunos oftalmólogos, tanto colombianos como del exterior, no están muy de acuerdo con esta teoría, y responden que ésta cirugía no beneficia mucho, pues la irrigación se disminuye pero debido al daño retiniano. Es decir, que no es que el daño retiniano ocurra por la baja vascularización, sino al contrario, la disminución en la irrigación es consecuencia de la enfermedad retiniana. Algunas publicaciones científicas internacionales refieren haber utilizado la cirugía sin encontrar resultados positivos en algunos casos de RP, muestran que otros parecieran responder. Debe quedar claro que la ciencia no puede definir con antelación, qué caso sería respondedor y cuál no.

### **¿Qué se dice en Colombia?**

En 1995 viajó a Cuba una comisión de expertos retinólogos, integrada por oftalmólogos de Alemania, Colombia y Estados Unidos. En forma parcial se pudo analizar las técnicas empleadas, pues no se les permitió examinar los pacientes operados, ni comparar verdaderamente los resultados. Muchas personas recién operadas refieren cierta mejoría subjetiva; eso es lógico, pues en algunos se disminuye el «edema macular» con lo que se mejora parcial y temporalmente la visión. Por otra parte, nuestro grupo de oftalmólogos ha

examinado los pacientes colombianos que después de la cirugía dicen sentirse mucho mejor, pero las pruebas muestran la misma agudeza visual de antes e incluso, en algunos otros casos, pareciera ser peor. Se cree entonces que el efecto psicológico en algunos pacientes puede ser tan grande, que les hace experimentar alguna mejoría que no puede ser demostrada, pero que probablemente les permita sentirse psicológicamente mejor.

En conclusión, podemos comunicarle a todas las personas afectadas con RP o USH, que estos tratamientos en Colombia o el exterior, no han podido demostrar plenamente su efectividad, y deben ser considerados EN ETAPA DE EXPERIMENTACIÓN. A los médicos que la practican, los invitamos a realizar trabajos estadísticamente válidos que contemplen la utilización de casos control, un seguimiento cercano y minucioso de las personas operadas y, una definición muy clara de la clase de pacientes en quienes sería útil tal procedimiento.

El verdadero manejo exitoso hoy en día en esta y otras enfermedades que implican procesos degenerativos crónicos de la retina, es la alimentación centrada en la ingesta juiciosa de ciertos nutrientes que contengan sustancias ANTI-OXIDANTES. (Ver más adelante, la sección de recomendaciones saludables).

#### **Resumen - En RP y otras alteraciones oculares degenerativas**

Los tratamientos con Vitamina A son útiles, pero debe saberse que esta medicación en exceso, representa un riesgo para la salud. Los tratamientos quirúrgicos ofrecidos en Rusia y Cuba tampoco han probado científicamente su beneficio, por lo que siguen en experimentación. Se cree que los multivitamínicos, el magnesio y los antioxidantes, pudieran reducir el daño retiniano. Una persona con RP nunca debe dejarse engañar con el ofrecimiento de "curas milagrosas", pues con frecuencia se aprovechan de su desesperación.

Sin embargo, ninguna con resultados positivos científicamente comprobados. Dadas las características de la enfermedad y su curso que inexorablemente llevan a la ceguera a un numeroso grupo de pacientes, la retinitis pigmentosa se ha convertido en un campo de frustración para el oftalmólogo y de esperanza inagotable para el paciente. A este respecto, el paciente con retinitis pigmentosa debe manejarse con el único fin de mejorar sus condiciones de visión y de vida. La corrección de los defectos refractivos por pequeños que sean, pueden ser de gran significado en cuanto al aumento subjetivo de visión de un paciente. El uso de anteojos protectores contra la luz, no ha demostrado ser beneficioso para detener el progreso de la enfermedad.

Por otra parte, aunque no está totalmente demostrado que la luz tenga efectos nocivos para estos pacientes, de todos modos se les recomienda no mirar la luz del sol en forma directa y más bien, usar gafas de sol común y corrientes. Se ha promovido el uso de filtros solares en el rango de los 550 nm, pero igualmente sin evidencia científica de beneficios y si de efectos psicológicos negativos. Un mejor entendimiento de la enfermedad por parte

del paciente, con pleno conocimiento de la progresión de la misma, basado en la toma periódica de campos visuales y de electroretinogramas, puede ser de mucha ayuda para el planeamiento de la vida futura del paciente. Desde el punto de vista familiar, debe procurarse igualmente por un completo conocimiento de la enfermedad, sus características y pronóstico, para que la familia se convierta en un punto de apoyo muy importante para el paciente. Finalmente, en cuanto al manejo genético del paciente con retinitis pigmentosa, el conocimiento exacto del patrón hereditario, constituye tal vez la parte más importante, pues la consejería genética va a ser el mayor punto de soporte y de prevención de la enfermedad.

## **5. Ayudas para la limitación auditiva**

La persona con limitación auditiva tiene en EL AUDÍFONO su principal aliado. Por supuesto, no es para todos. Este implemento debe ser adaptado, colocado y controlado por una fonoaudióloga y un médico Otorrinolaringólogo. Algunas personas se verán muy beneficiadas con el uso del audífono, mientras que en otras sólo se buscará rescatar los restos auditivos, y en algunos tendrá muy poca o nula utilidad.

El diagnóstico temprano de la sordera es importante, porque los primeros años de vida de un niño son fundamentales para el desarrollo del lenguaje y el aprendizaje global. El niño con deficiencia auditiva se encuentra en desventaja por la dificultad para escucharse a sí mismo, a los demás y a los sonidos del medio ambiente. Esto hace que sea definitivo el uso de un audífono lo más pronto posible, para que el pueda llegar a tener desde una temprana edad, el debido contacto con el mundo exterior de los sonidos

### **5.1. Los audífonos:**

El uso del audífono mejora la relación del bebé con la familia, cambia la estructura familiar del bebé sordo y le ayuda a su socialización. El contacto del niño con las personas que lo rodean y en especial con la madre, se hace mucho más íntimo, con lo que indudablemente mejora su comunicación. Cuando el niño es un poco más grande, el audífono juega un papel importante en sus juegos; así puede oír sus propios sonidos y los de su entorno según el tipo de deficiencia auditiva.

Para quien pierde la audición después de haber adquirido lenguaje, la adaptación oportuna de audífonos y su correcta utilización de manera permanente, le ayudará a disminuir los riesgos a los que está expuesto en el diario vivir, a manejar mejor las dificultades de comunicación y le brindará mejores condiciones para su participación en la sociedad.

Cualquier individuo que tenga deficiencias auditivas mayores de 25 decibeles para las frecuencias conversacionales, debe utilizar audífonos; esto equivale a decir, toda persona con dificultad para conversar socialmente. Para cada persona varía su actividad diaria, por lo que la decisión del tipo de audífono a utilizar dependerá también de otros aspectos, como la distancia a que se encuentra regularmente de la fuente de sonido, del tipo de labor



realizada corrientemente, del medio ambiente en que viva, del tipo de limitación auditiva y sobretodo, de la cantidad de restos auditivos que posea; ya que una persona con muy pocos restos, no obtendrá los mismos beneficios que otro individuo con mejor audición residual.

El audífono debe usarse cuando sea formulado por la fonoaudióloga o el médico otólogo. La persona hipoacúsica que tenga indicaciones para el uso del audífono, idealmente debería empezar a utilizarlo de inmediato, no solo por razones de seguridad personal, sino porque su rehabilitación social será más productiva. Las implicaciones psicológicas que esto tenga, podrán ser manejadas posteriormente; pero en primera instancia, lo más importante es utilizar los restos auditivos que se tengan e incorporar a la persona a la sociedad de la mejor manera posible.

## **5.2. Tratamientos quirúrgicos para limitación auditiva:**

### ***El Implante Coclear***

*(Con la colaboración especial del Dr. Vicente Rodríguez Montoya. Médico Otorrinolaringólogo, especialista en Implante Coclear. Dpto de ORL, Hospital San Ignacio)*

La hipoacusia neurosensorial profunda es la más beneficiada de un implante coclear, método por el cual los sonidos se transforman en mensajes eléctricos que estimulan las vías nerviosas auditivas y restauran la capacidad de escuchar sonidos. Es sumamente importante tener presente que el implante coclear, no es para todos los pacientes pues tiene sus limitaciones.

Primero que todo recordemos cómo es que llegan y se escuchan los sonidos. Las vibraciones sonoras pasan del oído externo, al oído medio hasta los líquidos del oído interno, para que las células del órgano de Corti transformen esas vibraciones en impulsos eléctricos, los que pasarán a través del nervio auditivo hasta la corteza cerebral auditiva, permitiendo así la audición. Cuando una persona tiene una pérdida auditiva, debida al daño de las células ciliadas del órgano de Corti, presenta entonces una sordera sensorial.

Un implante coclear reemplaza a las células ciliadas del órgano de Corti, permitiendo que las vibraciones mecánicas que llegan hasta el oído puedan ser transformadas en impulsos eléctricos y llegar luego al cerebro a través del nervio auditivo. Esto hace que las personas con sordera sensorial profunda, que ya no se benefician de un audífono, sean las más indicadas para recibir el implante. Este consta de varias partes, entre ellas un micrófono direccional, un minip procesador de palabra, un cable de conexión, un transmisor, un receptor-estimulador y el sistema de electrodos. El receptor y los electrodos deben ser colocados quirúrgicamente dentro del oído, pero los demás componentes van colocados por fuera del cuerpo.

*\* ¿Qué pacientes serían los indicados para recibirlo?*

Como ya se ha mencionado, lo ideal es que el paciente sea muy bien escogido. Como primera medida, la persona debe tener una sordera sensorial profunda bilateral, ser de aquellos que no han podido ser rehabilitados utilizando audífonos convencionales, que desee voluntariamente colocarse

el implante, que psicológicamente no haya contra-indicaciones para el procedimiento, que cuente con los recursos económicos para su costo y el de la rehabilitación posterior. Si el paciente no tiene una hipoacusia sensorial bilateral severa a profunda, probablemente no será el indicado para el implante.

Dentro de los exámenes necesarios para la selección de pacientes, están por ejemplo la audiometría tonal y vocal, impedanciometría, potenciales neuroevocados auditivos, electrococleografía, prueba de promontorio, tomografía de hueso temporal, valoración psicológica y neurológica y en general, una evaluación otorrinolaringológica global y cuidadosa. El éxito del implante se basa en la correcta selección de la persona, en el procedimiento quirúrgico y en una excelente rehabilitación posterior. También depende de la edad a la cual se realiza el implante, lo cual es ideal al año de edad; de esta forma, la rehabilitación del paciente con sordera y su diagnóstico se inicia desde el nacimiento, aunque también se ha demostrado el éxito del implante en algunos adultos con sordera prelingual siempre y cuando reciban una adecuada rehabilitación. Recuerde, no cualquier persona puede o debe recibir un implante; como tampoco cualquier médico está capacitado para colocarlo.

*\* ¿Cómo funciona el implante?*

En primer lugar los sonidos son recogidos por el micrófono que se ha colocado detrás del pabellón auricular y a través del cable pasan al procesador de palabra. Este, es en realidad un ordenador de la palabra mediante códigos electrónicos, seleccionando y codificando las partes sonoras más útiles para la comprensión de cada palabra hablada. Trasformado así el sonido en «códigos electrónicos», estos pasan al transmisor, el cual es un anillo recubierto de plástico con funciones de enviar los códigos a través de la piel al receptor estimulador en la mastoides. Este receptor-estimulador, ha sido quirúrgicamente *colocado en el hueso temporal y es quien contiene un circuito integrado* Para transformar los códigos en señales electrónicas. Estas señales deben pasar a lo largo de la cadena de electrodos, cada uno de los cuales es previamente programado para las variaciones de intensidad y frecuencia de los sonidos, de modo que ese código electrónico se envía de manera individual y específica *para cada* electrodo. Las fibras nerviosas del nervio auditivo son estimuladas por estos electrodos, para enviar el mensaje sonoro a la corteza cerebral auditiva. Finalmente, el cerebro recibe la señal y produce entonces la sensación de la audición.

*\* ¿Qué viene después de la cirugía del implante coclear?*

La técnica del implante coclear no consiste simplemente en la realización de una operación quirúrgica. Esta quizá sea la fase menos importante. Un otólogo con experiencia en cirugía del oído puede practicar el implante. Una de las bases del programa debe ser una cuidadosa selección de los pacientes y una adecuada rehabilitación. El programa de implantes cocleares consta básicamente de tres fases: selección, cirugía y rehabilitación.

Una vez realizado el procedimiento quirúrgico, viene una intensa etapa de rehabilitación que debe iniciarse al mes de la cirugía. Su duración es

variable, pero puede ir desde uno hasta cinco o seis meses. Esta rehabilitación le enseñará a utilizar el implante y le programará el mini-procesador de palabra, mediante un ordenador que le ajusta cada electrodo según la gravedad de pérdida auditiva y los restos auditivos presentes. La persona debe entonces aprender a detectar, discriminar, identificar, reconocer e interpretar los sonidos que escucha, para llegar así a comprender plenamente la palabra hablada, de manera que sea capaz de reconocer cuando escucha dos o más sonidos, de saber si estos son iguales o diferentes y de reconocer el volumen y la entonación de cada palabra. El éxito en Colombia es asombroso y cada día se recomienda más.

*\* ¿Cuál es la experiencia en Latinoamérica?*

Desde 1975, varios grupos latinoamericanos han estado participando activamente en el proceso del implante coclear. Hasta el año 2005, al menos 41 equipos de 10 países ya realizaban el procedimiento, entre los cuales ya se incluía a Colombia. Los resultados obtenidos en Latinoamérica han sido comparables con los de otras regiones del mundo. La implantación coclear ha sido un procedimiento seguro y confiable desde sus inicios y, con el tiempo, este procedimiento se ha hecho aún más seguro gracias a un proceso dinámico en el cual los equipos y las compañías de implantes trabajan juntos. En este contexto, los grupos latinoamericanos juegan un rol integral en la cirugía de implante coclear, con números de implantados y tasas de complicaciones comparables con los del resto de las regiones del mundo.

*\* ¿Cuál es la experiencia en Colombia?*

En Colombia, la cirugía de implante coclear se realiza desde el año 1992, y desde entonces se han publicado numerosos artículos al respecto. Gran parte de estos artículos demuestran los excelentes resultados que se ha logrado obtener a partir de este proceso, incluyendo incremento significativo en la recepción auditiva y en la percepción del discurso en niños con hipoacusia congénita y en adultos con hipoacusia prelingual. Actualmente, esta gran labor se realiza con la colaboración de varios especialistas, otorrinolaringólogos, neurofisiólogos, neurorradiólogos, psicólogos, bioingenieros, audiólogos y rehabilitadores de la palabra. Todos ellos trabajando en equipo de forma coordinada, contribuyen a desarrollar el programa de implantes cocleares.

Si bien los implantes no son la solución milagrosa al problema de la sordera bilateral profunda, debemos aceptar esta tecnología como una ayuda importante en la rehabilitación de los pacientes sordos y su futuro es cada día más promisorio.

*\* El implante coclear en la actualidad*

El implante coclear en la rehabilitación de la sordera profunda, es un inmenso logro alcanzado por equipos de investigación en todo el mundo, ya que ofrece a los pacientes ventajas mayores que los sistemas tradicionales de amplificación. Pero aún existen inquietudes con respecto a la elegibilidad de los candidatos al implante y al tipo de dispositivo que se debe utilizar. No

son pocos los reportes de los logros en pacientes implantados con sorderas adquiridas tardíamente, y en niños con sordera congénita o prelingual, implantados a temprana edad, pero la mayoría de equipos de implante coclear ha preferido no trabajar con pacientes con sorderas de larga evolución, ya que sus beneficios son limitados en comparación con los individuos que tuvieron experiencia auditiva por varios años o con niños con sordera congénita o prelingual implantados tempranamente.

Actualmente, gracias a los programas de tamizaje neonatal auditivo y algunas herramientas de evaluación mejoradas, muchos niños con hipoacusia de severa a profunda están siendo diagnosticados de manera temprana. Esto aumenta la oportunidad de proveer a estos niños acceso al implante coclear antes del año de edad.

Otro punto importante de discusión es si debe hacerse un implante coclear bilateral o unilateral. Recientemente, se ha favorecido el implante bilateral a pesar de que el unilateral ha sido altamente exitoso en la rehabilitación en niños y adultos con hipoacusia. Pacientes con solo un implante generalmente reportan dificultad en las condiciones de escucha de la vida diaria. El uso de 2 implantes expande substancialmente el campo de recepción de sonido. La literatura es clara en cuanto a que niños y adultos se desarrollan mejor con 2 implantes cocleares que con uno.

Finalmente, todos los estudios apuntan hacia la necesidad de una aproximación en equipo hacia el paciente, con la ayuda de médicos, audiólogos, terapeutas del lenguaje y del discurso, educadores de personas sordas, y miembros de la familia para establecer si el individuo es apto para recibir el implante. Los pacientes mayores podrían ser incluidos en el proceso de selección y ser evaluados de forma separada de los miembros de la familia para asegurar el deseo personal de tener un implante coclear. De esta forma será posible tener cada vez mayores logros en habilidades auditivas y comunicativas que resulten en un mayor bienestar de los pacientes y mejor calidad de vida.

## **Bibliografía**

1. Buyse M.L. (ed) (1990): Birth Defects Encyclopedia. Centre for Birth Defects, USA.
2. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097-1164.
3. Jones Kenneth, (1997) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 5<sup>th</sup> Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
4. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
5. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
6. McKusick V.A. (2002): Mendelian inheritance in man. 12<sup>th</sup> edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
7. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Dic 1996.
8. Tamayo Martalucía, Asesoría genética y bioética. Genética - En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandon, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.

**III PARTE**



**CONSIDERACIONES  
FINALES**



# Consejos Saludables Globales

Bajados de internet.... He aquí unos consejos prácticos para mejorar y mantener su salud, que aunque no curan ni revierten el proceso degenerativo de la retina, si ayudan a que este sea un poco más lento. Esta información circula libremente por internet y sea de esas universidades o no, por lo menos son consejos útiles y buenos. Recomendables, claro está.

Estos consejos ayudarán a mejorar su alimentación y por ende, cualquier enfermedad que ud. presente. Manténgase sano con cantidades apropiadas y adecuadas de nutrientes. Las Universidades de Harvard y Cambridge dan estos consejos saludables. Mire a ver, nada se pierde con comer bien, rico y saludable.



## Vitaminas:

Las vitaminas son imprescindibles para el funcionamiento del cuerpo humano. No son fuente de energía. Son eficaces en cantidades muy pequeñas y son reguladoras del metabolismo del organismo. En la tabla 1 se encuentran las vitaminas que se deben consumir y los alimentos en donde se pueden encontrar.

El futuro es la naranja. Un vaso de jugo de naranja diario, aumenta al doble el hierro. Reduce el riesgo de cáncer de pulmón y otros procesos crónicos degenerativos. Quienes las comen habitualmente tienen 30% menos posibilidad de contraer enfermedades, según un estudio publicado en el *International Journal Of Cancer*. Otro estudio halló que la gente que come cuatro porciones de frutos cítricos por día, tiene un 40% menos de posibilidad de enfermarse que aquellos que comen menos de una por día.

## Proteínas:

Las proteínas son esenciales para el crecimiento y la reparación de las células del cuerpo. Carnes, aves, pescados, huevos y nueces son alimentos con una fuente excelente de proteínas, vitaminas B, hierro y Zinc. El cuerpo humano no almacena la proteína, por lo tanto es importante incluirla en la dieta de cada día.

NOMBRE	SE ENCUENTRA EN
<b>VITAMINA A</b> (retinol)	Zanahorias, tomates, sardinas, yema de huevo, aceites animales, vegetales frescos, queso, leche, hígado, frutas verdes, espinacas.
<b>VITAMINA B1</b> (tiamina)	Cereales (cáscara), manzana, huevo, carnes, nueces, legumbres, granos enteros, mantequilla.
<b>VITAMINA B2</b> (riboflavina)	Casi todos los alimentos lácteos, leche, carne, queso, huevos, pan integral y cereales, hígado, granos enteros, verduras de hojas verdes.
<b>VITAMINA B6</b> (piridoxina)	Yema de huevo, hígado, riñón, carnes en general, cereales, plátanos, verduras de hoja verdes, granos enteros, nueces.
<b>VITAMINA B12</b> (cobalamina)	Proteínas animales, hígado, riñón.
<b>VITAMINA C</b> (ácido ascórbico)	Frutas cítricas, perejil, tomate, verduras verdes oscuras, papas, cebolla, pimentón, melón anaranjado, fresas.
<b>VITAMINA D</b> (calciferol)	Aceite de hígado de bacalao, sardinas, verduras, yema de huevo, mantequilla.
<b>VITAMINA E</b> (tocoferol)	Aceites vegetales, huevos, verduras de hoja verdes, nueces, semillas.



## **Minerales:**

Los minerales son esenciales. El cuerpo necesita minerales para metabolizar los carbohidratos, las proteínas y las grasas. Una ingesta diaria adecuada debe contener: Calcio, Fósforo, Magnesio, Hierro, Zinc, Yodo, Selenio, Cobre, Manganeseo, Fluoruro y Cromo. Los alimentos que proporcionan esto, son: Lácteos (leche, queso, yogur, mantequilla, etc.), almendras, ajo, avena, maíz, lentejas, coles, lechuga, cebolla, manzana, arroz, apio, fresa, tomate, pepino, alcachofas, avellanas, nueces, carne, pescado, vísceras, hígado, yema de huevo, trigo entero, marisco, verduras, pera, frambuesas, naranja y cerezas.

El pan integral tiene casi cuatro veces más fibra, tres veces más zinc y casi dos veces el hierro que el pan blanco. Además, los que comen pan blanco aumentan de peso. ¡Coma las cortezas del pan, pues tienen ocho veces más pronylsina, que ayuda a combatir el cáncer del colon.

Coma chocolate: Se dice que una barra pequeña por semana extiende un año la vida. El chocolate amargo es fuente de hierro, magnesio y potasio.

## **Vegetales:**

Los vegetales son una fuente excelente de vitaminas, minerales y fibra. Los vegetales amarillos y anaranjados como las zanahorias y las calabazas contienen Vitamina A, B6 y C. Los vegetales verdes como el brócoli, repollo, lechugas, espinaca, arvejas y espárragos, son fuente de Vitamina C y de ácido Fólico.

Mastique los vegetales más tiempo. Esto aumenta la cantidad de químicos anticancerígenos y antioxidantes liberados en el cuerpo, según dice el Institute of Food Research. El masticar libera sinigrina y, cuanto menos se cocinen, mejor efecto preventivo tienen.

Coma colorido como el Arco Iris. Si come una variedad de rojo, naranja, amarillo, verde, púrpura y blanco en mezcla de frutas y vegetales, tendrá la mejor fuente de antioxidantes, vitaminas y minerales que existe. También lo afirman en The Mirror, expertos del Institute of Food Research.

No pele con tanta anticipación los vegetales o frutas, estos deben cortarse y pelarse justo antes de ingerirlos. El preparar comida fresca aumenta niveles de nutrientes contra el cáncer o enfermedades degenerativas crónicas.

Reorganice la nevera. Las verduras en cualquier lugar de su refrigerador pierden sustancias nutritivas, porque la luz artificial del equipo destruye los flavonoides que tiene todo vegetal y que combaten el cáncer o enfermedades crónicas degenerativas. Por eso es mejor usar los cajones de abajo para poner las verduras.

## **Antioxidantes:**

El tomate es uno de los vegetales más importantes que debemos incluir en la dieta, ya que contiene una gran cantidad de antioxidantes. Los antioxidantes son unas sustancias que protegen las células de nuestro organismo de los efectos dañinos de algunos derivados metabólicos (radicales libres). Dicha sustancias son responsables del envejecimiento, de enfermedades cardiovasculares, del cáncer, y actúan atacando las células. Otros alimentos con gran poder antioxidante son: cítricos, frutos secos, espinaca, cebolla –sobre todo las moradas–, aguacate, moras, fresas, repollo, zanahoria, uva, calabaza, melón y kiwi.

Póngale tomate al sándwich. O tenga un vaso de jugo de tomate a mano, póngale salsa a las tostadas. Una porción de tomate por día baja el riesgo de enfermedad coronaria un 30% y protege contra enfermedades degenerativas crónicas, según científicos de Harvard Medical School.

Disfrute de una taza de té, ojala té verde. El té común contiene menos antioxidantes que el té verde, y beber sólo una taza diaria de te verde disminuye el riesgo de enfermedades coronarias. Científicos israelíes también hallaron que beber té (mejor si es verde) aumenta la sobrevivida luego de ataques al corazón y protege contra enfermedades crónicas degenerativas.

Coma semillas como si fuera un pajarito. La semilla de girasol, de sésamo y ajonjolí en las ensaladas y cereales son nutrientes y antioxidantes, dice el nutricionista Ian Marber. Comer nueces y almendras también es beneficioso, según médicos de la Facultad de Harvard.

Use la Canela. Poner media cucharadita en el café ayuda a bajar el colesterol y mantener estables los niveles de azúcar, según científicos norteamericanos.

## **Recomendaciones y consejos para vivir...**

### **... incluso en desventaja**

No sobra recomendar: “AMA COMO NUNCA HAS QUERIDO. NO DESPREZIES LA AMISTAD DE TUS AMIGOS. VIVE LOS DÍAS CON FE, AMOR Y PAZ. TRABAJA COMO SI NO NECESITARAS EL DINERO. Y BAILA COMO SI NADIE TE VIERA”.

Pero hay otras cosas para tener en cuenta en nuestro día a día. Debemos aprender a hacer el bien y las cosas bien, simplemente por principio: “NO ESPERES NADA A CAMBIO Y LO RECIBIRÁS”. Hay gente que nos sorprende y más aun, cuando prejuzgamos: “JAMÁS JUZGUES A ALGUIEN ANTES DE TIEMPO”. Si la vida nos apalea una y otra vez, lo mas inteligente seria levantarse y seguir.. o que?: “CADA OBSTÁCULO PRESENTA UNA OPORTUNIDAD PARA MEJORAR LA CONDICIÓN DE UNO”.

Pero si lo anterior no es suficiente para sentirnos mejor, por ahí me han llegado por internet algunos consejos que, puestos en práctica, son maravillosos. Juzgue y aplíquelos:

### **10 TIPS DE VIDA**

- 1° No te preocupes**  
De las actividades humanas, .....el preocuparse es la menos productiva.
- 2° Que no te venza el miedo.**  
La mayor parte de las cosas a las que tememos nunca suceden.
- 3° No guardes rencor.**  
Es una de las cargas más pesadas de la vida.
- 4° Enfrenta cada problema según llega.**  
De todas maneras sólo puedes manejarlos uno a uno.
- 5° No te lleves los problemas a la cama.**  
Son malos compañeros del sueño.
- 6° No tomes prestado los problemas de los demás.**  
Ellos pueden manejarlos mejor que tú.
- 7° No revivas el ayer.**  
Ya se ha ido para siempre. Concéntrate en lo que está pasando en tu vida y se feliz ahora.
- 8° Se un buen oyente.**  
Sólo cuando escuchas, obtienes ideas diferentes a las que tienes.
- 9° No te dejes caer por la frustración.**  
La autocompasión sólo interfiere con las acciones positivas.
- 10° Cuenta tus bendiciones.**  
Más no olvides las pequeñas. Muchas bendiciones pequeñas, hacen una grande.

### **Me gusta la gente—Mario Benedetti**

- Me gusta la gente que vibra, que no hay que empujarla, que no hay que decirle que haga las cosas, sino que sabe lo que hay que hacer y que lo hace. La gente que cultiva sus sueños hasta que esos sueños se apoderan de su propia realidad.
- Me gusta la gente con capacidad para asumir las consecuencias de sus acciones, la gente que arriesga lo cierto por lo incierto para ir detrás de un sueño, quien se permite, huir de los consejos sensatos dejando las soluciones en manos de nuestro padre Dios.
- Me gusta la gente que es justa con su gente y consigo misma, la gente que agradece el nuevo día, las cosas buenas que existen en su vida, que vive cada hora con buen ánimo dando lo mejor de si, agradecido de estar vivo, de poder regalar sonrisas, de ofrecer sus manos y ayudar generosamente sin esperar nada a cambio.

- Me gusta la gente capaz de criticarme constructivamente y de frente, pero sin lastimarme ni herirme. La gente que tiene tacto. Me gusta la gente que posee sentido de la justicia. A éstos los llamo mis amigos.
- Me gusta la gente sincera y franca, capaz de oponerse con argumentos razonables a las decisiones de cualquiera.  
Me gusta la gente fiel y persistente, que no desfallece cuando de alcanzar objetivos e ideas se trata.
- Me gusta la gente de criterio, la que no se avergüenza en reconocer que se equivocó o que no sabe algo. La gente que, al aceptar sus errores, se esfuerza genuinamente por no volver a cometerlos. La gente que lucha contra adversidades. Me gusta la gente que busca soluciones.
- Me gusta la gente que piensa y medita internamente. La gente que valora a sus semejantes no por un estereotipo social ni como lucen. La gente que no juzga ni deja que otros juzguen. Me gusta la gente que tiene personalidad.
- Me gusta la gente capaz de entender que el mayor error del ser humano es intentar sacarse de la cabeza aquello que no sale del corazón.
- La sensibilidad, el coraje, la solidaridad, la bondad, el respeto, la tranquilidad, los valores, la alegría, la humildad, la Fé, la felicidad, el tacto, la confianza, la esperanza, el agradecimiento, la sabiduría, los sueños, la humildad, el arrepentimiento, y el amor para los demás y propio son cosas fundamentales para llamarse GENTE.
- Con gente como ésa, me comprometo para lo que sea por el resto de mi vida, ya que por tenerlos junto a mi me doy por bien retribuido. GRACIAS POR SER DE ESA GENTE.

## Hábitos y Consejos Generales para tener una mejor vida

Este es otro cuentico interesante que también circula libremente por internet.

- Adoptar la regla del 80%. Se trata de dejar en el plato el 20% de la comida que iba a ingerir. Así es como evita trastornos gastrointestinales, prolonga la vida y reduce el riesgo de diabetes y ataques al corazón.
- Limpie su cepillo de dientes. El contacto de los gérmenes en el vasito de los cepillos puede ser fatal. Los cepillos por sí mismos pueden esparcir bacterias. Hay que limpiarlos cuatro veces a la semana con agua oxigenada, sobre todo después de enfermedades, y mantenerlos separados de otros cepillos.
- Utilice hilo dental y no mastique chicle. Pasarse el hilo dental da más sobrevida porque remueve las bacterias que atacan a los dientes y al cuerpo.

- Haga rompecabezas, crucigramas o sudokus; o aprenda un idioma, alguna habilidad nueva o lea un libro y memorice párrafos. Estimular su mente lo anima a formar nuevos caminos mentales y fortifica la memoria. Una persona de 50 años activa mentalmente, tiene mejor memoria que una persona vaga de 25 años.
- Ríase. Una buena carcajada es un descanso, un pequeño ejercicio físico: 100 a 200 carcajadas equivalen a 10 minutos de trote, según el cardiólogo norteamericano William Fry. Baja el estrés y despierta células naturales de defensa y los anticuerpos.
- Llame por teléfono a sus padres, familiares o amigos, si los tiene lejos. Un estudio de la Facultad de Medicina de Harvard halló que el 91% de las personas que no mantenían cercanía afectiva con sus seres queridos, tendían a desarrollar presión alta, alcoholismo o enfermedades cardíacas en edad temprana.
- Busque una mascota. Las personas que no tienen animales domésticos tienen más estrés y visitan más al doctor que los otros, dicen científicos de Cambridge University. La mascota le hace sentir optimista, relajado y baja la presión sanguínea. Los perros son mejores, pero también funcionan los peces u otros.
- Piense positivamente: La gente optimista puede vivir hasta 12 años más que los negativos, que además agarran gripes y resfríos más fácilmente.
- Sea más sociable: La gente con fuertes lazos sociales o redes de amigos tiene vida más saludable que las personas solitarias o que sólo tienen contacto con amigos o familiares de manera esporádica.
- Vuélvase espiritual: Los verdaderos creyentes y aquellos que priorizan el «ser» sobre el «tener», tienen 35% más probabilidad de vivir más tiempo y ser más felices; según un estudio publicado en la revista International Journal of Psychiatry and Medicine.

Les parecieron interesantes? Pues cierto o no, sirven y nos pareció que bien valía la pena aplicarlos. Busque SU FELICIDAD, dedíquese a eso y trate de pasar lo mejor posible con la DESVENTAJA que le haya tocado. Recuerde al famoso Freud: **“He sido afortunado. Nada me ha sido fácil”**.

## **Bibliografía**

1. Pág. web: <http://www.slideshare.net/anisuki/20-consejos-para-xxxxx-presentacion?type=powerpoint>.
2. Tamayo, M.L., Greizy López, Nancy Gelvez. (2010). «El caso del silencio en la oscuridad: más de 50 décadas de investigación sobre el síndrome de usher en Colombia». Colección de libros de investigación, Pontificia universidad Javeriana. Cap. 12, pág. 121-127. Editorial Pontificia Universidad Javeriana.

## FRASES CHEVERES... PARA PENSAR

- ☛ “Una sonrisa es una línea curva que lo endereza todo» (*Proverbio Indio*)
- ☛ “Quien no comprende una mirada, tampoco comprenderá una larga explicación”. (*Proverbio Arabe*)
- ☛ “No estas deprimido, estas distraído... De la cuna a la tumba es una escuela, por eso, lo que llamas problemas, son lecciones.... No perdiste a nadie: El que murió, simplemente se nos adelanto, porque para allá vamos todos... No hay muerte.... hay mudanza.... cuando la vida te presente mil razones para llorar, demuéstrole que hay mil y una razones para reir”. (*Facundo Cabral*)
- ☛ La vida es tan corta para levantarse de mal humor.... (*anónimo*)
- ☛ Créelo, todo pasa por una razón. (*anónimo*)
- ☛ Dios nunca dijo que la vida seria fácil. Solo prometió que valdría la pena. (*anónimo*)
- ☛ Hay tres cosas que nunca vuelven atrás: La flecha lanzada, la palabra pronunciada y la oportunidad perdida”. (*Proverbio Chino*)
- ☛ Necesitas tiempo para soñar, tiempo para recordar y tiempo para alcanzar el infinito. Tiempo para ser” (*Gladys Taber*)
- ☛ No te quiero por lo que eres, sino por lo que soy cuando estoy contigo. (*anónimo*)
- ☛ Para el mundo eres solo una persona, pero para alguien eres un mundo. (*anónimo*)
- ☛ No llores porque algo se acabo, sino sonrío porque sucedió. (*anónimo*)
- ☛ No corras mucho, las mejores cosas suceden cuando menos te lo esperas. (*anónimo*)
- ☛ No conozco ningún otro signo de superioridad, que la bondad. (*anónimo*)
- ☛ Lo pasado ha huido; lo que esperas está ausente, pero el presente es tuyo. (*anónimo*)
- ☛ No hay médico para el miedo. (*anónimo*)
- ☛ El Gran Arquitecto del Universo hizo al hombre con dos orejas y una boca; para que escuche el doble de lo que habla. (*anónimo*)

- ☛ La vida es mucho para ser insignificante. *(anónimo)*
- ☛ Con el tiempo te das cuenta de que la experiencia vivida con cada persona, es irrepetible. *(anónimo)*
- ☛ Ahora es el momento. Quizás más adelante no tengas la oportunidad. *(anónimo)*
- ☛ Lo URGENTE, no da tiempo para lo IMPORTANTE. *(voz popular)*
- ☛ Recuerden que existen personas tan pobres....que lo único que tienen es dinero. *(anónimo)*
- ☛ Envejecemos si dejamos de luchar. *(anónimo)*
- ☛ Todos estamos matriculados en la escuela de la vida, donde el Maestro es el tiempo. *(anónimo)*
- ☛ En la juventud aprendemos.... con la edad, comprendemos. *(anónimo)*
- ☛ “Programa para hoy: Espirar, Inspirar, Espirar”. *(Buda)*
- ☛ Todos estamos de visita en este momento y lugar. Sólo estamos de paso. Hemos venido a observar, aprender, crear, amar y volvemos a casa. *(Dicho Aborigen Australiano)*
- ☛ El mundo no te debe nada. Estaba acá antes que tu *(Mark Twain)*
- ☛ Los que sueñan de día tienen conocimiento de muchas cosas que a los que sueñan de noche, se les escapan. *(Edgar Allan Poe)*
- ☛ Muere lentamente quien no viaja, quien no lee.. quien no oye musica, quien no encuentra gracia en si mismo. *(Pablo Neruda)*
- ☛ Hice un acuerdo de coexistencia pacifica con el tiempo; ni él me persigue, ni yo huyo de él, un día nos encontraremos. *(Mario Lago)*
- ☛ Siempre hay un poco de locura en el amor, aunque siempre hay un poco de razón en la locura”. *(F. Nietzsche)*
- ☛ Muchas personas pierden las pequeñas alegrías, esperando la gran felicidad”. *(Pearl. S. Buck)*
- ☛ Ámame cuando menos lo merezca, ya que es cuando más lo necesito”. *(Proverbio Chino)*
- ☛ La vida sólo puede ser comprendida mirando hacia atrás, más sólo puede ser vivida mirando para adelante”. *(Soren Kierkegaard)*
- ☛ Un hombre que al morir dejó una extensa fortuna, escribió este epitafio: “Me sobró dinero porque tuve demasiado, o me faltó vida”. *(anónimo)*

**FUNDALDE**  
**FUNDACION DERECHO A LA DESVENTAJA**

**Contacto:**

info@derechoaladesventaja.org  
derechoaladesventaja@gmail.com

**Visite nuestra pagina web:**

[www.derechoaladesventaja.org](http://www.derechoaladesventaja.org)

**Facebook:**

derechoala Desventaja

**Sede Administrativa**

Carrera 10 # 93-35 Ofic. 202, Bogotá, D.C., Colombia.  
Teléfono: 636 1180 - Cel: (311) 526 9972